FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

Année 1960

THÈSE

N° 606

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

DIPLOME D'ÉTAT

PAR

Jean-Claude SOYMIE
né le 25 Mai 1928 à RENNES (I&V)
Ancien Externe des Hôpitaux de Paris
Interne des Hôpitaux de la Région de Paris

Présentée et soutenue publiquement le :

"DE LA SIRENE A L'IMPERFORATION ANALE"

Président : Mr. GIROUD, Professeur

ÉDITIONS A. G. E. M. P. — 8, RUE DANTE - PARIS-Ve

1960

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41549219_0017

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

Année 1960

THÈSE

N°

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

DIPLOME D'ÉTAT

PAR

Jean-Claude SOYMIE
né le 25 Mai 1928 à RENNES (I&V)
Ancien Externe des Hôpitaux de Paris
Interne des Hôpitaux de la Région de Paris

Présentée et soutenue publiquement le :

"DE LA SIRENE A L'IMPERFORATION ANALE"

Président : Mr. GIROUD, Professeur

ÉDITIONS A. G. E. M. P. — 8, RUE DANTE - PARIS-Ve

R. UNIV.
BIBLIOTHEEK
LEIDEN

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

PROFESSEURS

18-1-60

1-1-60

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. Aubin (A.), Bénard (H.), Brocq (P.), Bulliard (H.), Cadenat (F.), Chabrol (E.), Champy (C.), Chevallier (P.), Debré (R.), Donzelot (E.), Gastinel (P.), Guillain (G.), Halphen (E.), Harvier (P.), Hazard (R.), Heuyer (G.), Lantuejoul (P.), Laroche (G.), Laubry (C.), Lévy-Solal (E.), Lian (C.), Loeper (M.), Marion (G.), Mathieu (P.), Mocquot (P.), Mondor (H.), Monod (R.), Moreau (R.), Olivier (E.), Pasteur Vallery-Radot, Petit-Dutaillis, Richet (C.), Strohl (A.), Tanon (L.).

DOYEN . . . . . **Léon BINET.**
Membre de l'Institut

ASSESSEUR. . . . . . **Jean VERNE.**

I. — PROFESSEURS

	MM.
Anatomie	CORDIER (G.)
» (Profr à titre personnel)	DELMAS (A.)
Anatomie pathologique	DELARUE (J.)
Anesthésiologie	BAUMANN (J.)
Bactériologie	FASQUELLE (R.)
Biochimie médicale	JAYLE (M. F.)
» » (Profr à titre personnel)	SCHAPIRA (G.)
Biologie appliquée à l'Education physique et aux Sports	CHAILLEY-BERT (P.)
Biologie médicale	FAUVERT (R.)
» » (Profr à titre personnel)	BOURLIÈRE (F.)
Cancérologie médicale et sociale	BERNARD (J.)
Clinique carcinologique chirurgicale (Inst. G. Roussy)	REDON (H.)
Clinique cardiologique (Broussais)	MOUQUIN (M.)
Cliniques chirurgicales — Beaujon	SICARD (A.)
Cliniques chirurgicales — Cochin	QUÉNU (J.)
Cliniques chirurgicales — Hôtel-Dieu	PATEL (J.)
Cliniques chirurgicales — Saint-Antoine	GOSSET (J.)
Cliniques chirurgicales — Salpêtrière	MOULONGUET (P.)
Clinique de chirurgie infantile et orthopédique (Enfants-Malades)	FÈVRE (M.)
Clinique chirurgicale orthopédique et réparatrice (Cochin)	MERLE D'AUBIGNÉ (R.)
Clinique de chirurgie cardio-vasculaire (Broussais)	GAUDART-D'ALLAINES (F. de)
Clinique de chirurgie pleuro-pulmonaire (Laënnec)	MATHEY (J.)
Clinique endocrinologique (Pitié)	DECOURT (J.)
Clinique de génétique médicale (Enfants-Malades)	LAMY (M.)
Clinique gynécologique (Broca)	FUNCK-BRENTANO (P.)
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques (St-Louis)	DEGOS (R.)
Clinique des maladies des enfants (Enfants-Malades)	CATHALA (J.)
Clinique des maladies infectieuses (Claude-Bernard)	MOLLARET (P.)
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale (Ste-Anne)	DELAY (J.)
Clinique des maladies métaboliques (Necker)	HAMBURGER (J.)
Clinique des maladies du sang (Broussais)	MARCHAL (G.)
Clinique des maladies du système nerveux (Salpêtrière)	ALAJOUANINE (T.)
Cliniques médicales — Boucicaut	LENÈGRE (J.)
Cliniques médicales — Broussais	SOULIÉ (P.)
Cliniques médicales — Cochin	JUSTIN-BESANÇON (L.)
Cliniques médicales — Hôtel-Dieu	BARIÉTY (M.)
Cliniques médicales — Pitié	DREYFUS (G.)
Cliniques médicales — St-Antoine	KOURILSKY (R.)
Clinique médicale d'hydrologie thérapeutique et climatologie (Bichat)	DEBRAY (C.)
Clinique médicale propédeutique (Broussais)	GENNES (L. de)
Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies de la nutrition (Hotel-Dieu)	DEROT (M.)
Clinique de neuro-chirurgie (Pitié)	DAVID (M.)
Cliniques obstétricales — Baudelocque	LACOMME (M.)
Cliniques obstétricales — Foch (Suresnes)	MERGER (R.)
Clinique obstétricale et gynécologique (Port-Royal)	VARANGOT (J.)
Clinique ophtalmologique (Hôtel-Dieu)	RENARD (G.)
Clinique oto-rhino-laryngologique (Laribolsière)	AUBRY (M.)
Clinique de pédiatrie et de puériculture (St-Vincent-de-Paul)	LELONG (M.)
Clinique de pédiatrie Sociale (Enfants-Malades)	MARIE (J.)
Clinique de pneumo-phtisiologie (Laënnec)	BERNARD (E.)
Clinique psychiatrique infantile (Salpêtrière)	MICHAUX (L.)
Clinique de rhumatologie médicale et sociale (Cochin)	COSTE (F.)
Clinique stomatologique (Pitié)	DECHAUME (M.)
Clinique thérapeutique chirurgicale (Vaugirard)	SÉNÈQUE (J.)
Clinique thérapeutique médicale (St-Antoine)	LEMAIRE (A.)
Clinique urologique (Cochin)	FEY (B.)
Embryologie	GIROUD (A.)
Histoire de la médecine et de la chirurgie (Laribolsière)	SÉZE (S. de)
Histologie	VERNE (J.)

	MM.
Hygiène et clinique de la première enfance (Trousseau)	TURPIN (R.)
Hygiène et médecine préventive	JOANNON (P.)
— — (Profr à titre personnel)	DEPARIS (M.)
Médecine du Travail	DESOILLE (H.)
Médecine légale	PIÉDELIÈVRE (R.)
Parasitologie	GALLIARD (H.)
Pathologie chirurgicale	COUVELAIRE (R.)
Pathologie exotique	LAVIER (G.)
Pathologie expérimentale et comparée	MERKLEN (F.-P.)
Pathologie médicale	MILLIEZ (P.)
Pathologie et thérapeutique générales	GARCIN (R.)
Pharmacologie	CHEYMOL (J.)
» (Profr à titre personnel)	LÉVY (Mlle J.)
Physiologie	BINET (L.)
» (Profr à titre personnel)	BARGETON (D.)
Physique médicale	DOGNON (A.)
» » (Profr à titre personnel)	DJOURNO (A.)
Radiologie médicale	DESGREZ (H.)
Technique chirurgicale et Chirurgie expérimentale	LÉGER (L.)
Thérapeutique	BROUET (G.)

II. — PROFESSEURS SANS CHAIRE, PROFESSEURS AGRÉGÉS ET MAITRES DE CONFÉRENCES - AGRÉGÉS

	MM.
Anatomie	CABROL (C.) COUINAUD (C.) OLIVIER (G.)
Anatomie pathologique	GAUTHIER-VILLARS (Mlle P.) pr. s. ch. BUSSER (F.) GOUYGOU (Ch.) ORCEL (L.) PAILLAS (J.)
Anesthésiologie	VOURC'H (G.)
Bactériologie	NÉVOT (A.) pr. s. ch. BARBIER (P.) CHRISTOL (D.) TOURNIER (P.)
Biochimie médicale	DESGREZ (P.), pr. s. ch. POLONOSKI (J.), m. conf.
Biologie appliquée à l'Education Physique et aux Sports	PLAS (F.)
Cancérologie	DENOIX (P.) MATHE (G.)
Dermato-Syphiligraphie	DUPERRAT (B.)
Electro-Radiologie	LEDOUX-LEBARD (G.)
Embryologie	TUCHMANN-DUPLESSIS (H.), pr. s. ch.
Hématologie	BILSKI-PASQUIER (G.) DAUSSET (J.)
Histologie	COUJARD (R.) pr. s. ch. MAROIS (M.) RACADOT (J.)
Hydrologie	CORNET (A).
Hygiène	BOYER (J.), pr. s. ch. CORRE-HURST (Mme L.)
Maladies infectieuses	BASTIN (R.) DUPONT (V.)
Médecine légale	DEROBERT (L.), pr. s. ch. HADENGUE (A.) FOURNIER (E.) GUENIOT (M.)
Médecine du travail	ALBAHARY (C.)
Neurologie	LHERMITTE (F.)
Obstétrique	GRANJON (A.) HERVET (E.) LE LORIER (G.) MORIN (P.) MUSSET (R.) ROBEY (M.) THOYER-ROZAT (J.)
Ophtalmologie	DEGEAT (P.) SARAUX (H.)
Orthopédie	JUDET (R.) RAMADIER (J.)
Oto-rhino-Laryngologie	DEBAIN (J.)
Parasitologie	BRUMPT (L.C.), pr. s. ch. CHABAUD (A.)
Pathologie chirurgicale	BARCAT (J.) BINET (J.-P.) CAUCHOIX (J.) CHATELIN (C.-L.) DUBOST (Ch.) DUBOST (Cl.) FAUREL (J.) FLABEAU (F.) GERMAIN (A.) LAURENCE (G.) agr. par. LORTAT-JACOB (J.-L.) LOYGUE (J.) MERCADIER PERROTIN (J.) ROBERT (H.) THOMERET (G.)
Pathologie exotique	SCHNEIDER (J.)
Pathologie expérimentale	CROSNIER (J.) HARTMANN (L.) LŒPER (J.) MAURICE (J.) RICHET (G.)
Pathologie médicale	AUSSANNAIRE (M BOUR (H.) BOUVIER (J.) BOUVRAIN (Y.) BRICAIRE (H.) BRISSAUD (H.) BROCARD (H.) BUGE (A.) CASTAIGNE (P.), m. conf. CATINAT (J.) CONTAMIN (F.) COURY (C.) FREZAL (J.) HOUSSET (E.) LAROCHE (Cl.) LESOBRE (R.) MACREZ (C.) NICK (J.) PERLIÈRE (H.) m. conf. ROYER (P.) WOLFROMM (R.)

	MM.
Pédiatrie-Puériculture	JOSEPH (R.) MANDE (R.) KOZZICONACCI (P.) POLONOVSKI (C.) ROSSIER (A.)
Pharmacologie	BOISSIER (J.) LECHAT (P.)
Physiologie	PARROT (J.), pr. s. ch. DEJOURS (P.)
Physique médicale	GOUGEROT (L.), m. conf. pr. s. ch. KELLERSHOHN

	MM.
Pneumo phtisiologie	KREIS (B.)
Psychiatrie	PICHOT (P.)
Psychiatrie infantile	DUCHÉ (D.)
Rhumatologie	DELBARRE (F.)
Stomatologie	CERNÉA (P.) CHAPUT (Mme A.), m.c. agr GRELLET (M.)
Thérapeutique	CHASSAGNE (P.) LAMOTTE (M.)
Urologie	QUENU (L.)

III. — PROFESSEURS SANS CHAIRE ET AGRÉGÉS CHARGÉS DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE

à titre permanent.

	MM.
Anatomie	DEBEYRE
Clinique chirurgicale	ABOULKER (P.) AMFLINE (A), pr. s. ch. HUGUIER (J.) OLIVIER (C.) PADOVANI (P.) POILLEUX (F.) ROUX (M.) VERNE (J.-M.)
Clinique médicale	BOUDIN (G.) CONTE (M.) DOMART (A.) PERRAULT (M.) RAMBERT (P.) THIEFFRY (S.) TURIAF (J.)

	MM.
Clinique obstétricale	GRASSET (J.) LEPAGE (F.) MAYER (M.) RAVINA (J.)
Clinique ophtalmologique	DESVIGNES (P.) OFFRET (G.)
Clinique oto-rhino-laryngologique	MADURO (R.)
Clinique pédiatrique et puériculture	LAPLANE (R.)
Clinique psychiatrique	BARUK (H.)
Clinique urologique	KUSS (R.)
Médecine légale	GAULTIER

IV. — PROFESSEURS DÉTACHÉS DANS LES UNIVERSITÉS ÉTRANGÈRES

Bactériologie	HAUDUROY (P.) Pr. s. ch
Biochimie médicale	ETTORI (J.) Pr. à t. pers.
Pathologie chirurgicale	RUDLER (J.) Pr. s. ch.

Secrétaire général de la Faculté	M. LENA (J.)
Secrétaires	Mme BEURLAND (H.), Mlle CHAINTREUIL (G.), Mlle HURÉ (A.)
Conservateur en Chef	M. le Docteur HAHN (A.)
Conservateurs	Mlles DUMAITRE (P.), GOICHON (A-M.)
Bibliothécaires	Mmes CONTET (J.), FORGET (F.), Mlles LAURENT (H.), LE NOIR (G.), QUIÉVREUX (E.)

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions emises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considerées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

Aux Miens,

Ma Femme, mes Enfants, mes Parents

Et Toute ma Famille

A mes Amis,

Au Professeur G I R O U D

Qui a accepté de présider cette Thèse,

J'adresse tous mes remerciements.

Son Manuel d'Embryologie et ses travaux Expérimentaux m'ont été très utiles pour l'élaboration de ce travail.

Je le remercie pour l'aide qu'il m'a apporté pour la réalisation de mes schémas.

A Monsieur le Docteur Bernard DUHAMEL,

Professeur Agrégé à la Faculté,

Chirurgien du Centre Hospitalier de Saint-Denis,

Mon Maître,

Qui a bien voulu me donner ce sujet de Thèse et me guider dans mes recherches.

Qu'il trouve ici l'expression de toute ma gratitude.

Je le remercie également de son enseignement d'une année d'Internat dans son Service, où il m'a appris à connaître la Chirurgie Infantile.

A mes Maîtres :

- En obstétricie :
  - Le Professeur Agrégé G. ECALLE
  - Le Docteur B. JAMAIN, Gynécologue-Accoucheur de Tenon,
  - Le Professeur Agrégé F. LEPAGE,

Qui m'ont appris l'Obstétrique, et dans les Services desquels j'ai passé la plus grande partie de mon Externat.

- En chirurgie :
  - Le Docteur M. SARRADIN,
  - Le Professeur Agrégé Bernard DUHAMEL,
  - Le Docteur DESFOSSES,

Qui m'ont enseigné la Chirurgie, dans leurs Services des Hôpitaux de la Région de Paris.

Je leur voue toute ma reconnaissance.

DE LA SIRENE A L'IMPERFORATION ANALE

Le but de ce travail est de rapprocher deux catégories de malformations fort dissemblables :

- Les SIRENES d'une part, monstres classiques, mais rarissimes, totalement incapables de survivre;

- Les MALFORMATIONS ANO-RECTALES d'autre part, anomalies fréquentes, qui ne sont pas incompatibles avec la vie, à condition d'être correctement et précocement traitées.

Au premier abord, tout oppose ces deux états :

Les SIRENES sont de vrais monstres, qui n'ont intéressé jusqu'ici que les tératologistes (I. GEOFFROY SAINT HILAIRE, FORSTER) ou les anatomo-pathologistes (E. POTTER), pour des études d'ensemble. Les autres cas, isolés, ont été décrits à titre de curiosité par les praticiens qui en ont vu, les accoucheurs par exemple. Nous voudrions montrer que par delà la monstruosité-curiosité, incompatible avec la vie, les sirènes offrent une ouverture sur certains problèmes de tératologie chirurgicale ou pathologique.

Les MALFORMATIONS ANO-RECTALES au contraire sont des anomalies peu apparentes, qu'il faut dépister par un examen systématique, à la naissance, quand l'émission méconiale n'est pas normale ou absente. Elles permettent de beaux succès à la chirurgie infantile : seule en effet une intervention permet la survie et l'on sait qu'aux interventions retardées de jadis - sous couvert d'un anus artificiel - on préfère maintenant les interventions définitivement curatrices, rétablissant immédiatement l'intégrité anatomique et fonctionnelle. Il nous apparait cependant que, dans un certain nombre de cas, de l'imperforation anale simple à la sirène, il ne s'agit en fait que d'une seule différence de degré d'une même malformation, qui semble correspondre à un véritable SYNDROME DE REGRESSION CAUDALE. C'est ce que nous désirons montrer, sur la suggestion de notre Maître, le Professeur Agrégé Bernard DUHAMEL, qui a le premier attiré l'attention sur ce syndrome en 1959. C'est l'existence de nombreux états intermédiaires qui nous a

permis de soulever cette hypothèse, basée sur la fréquence particulière de l'association de certaines catégories de malformations aux malformations ano-rectales.

Notre étude aura pour base d'une part l'étude de la littérature sur la question, d'autre part, l'analyse d'un grand nombre de malformations ano-rectales, celles recueillies par le Professeur Agrégé B. DUHAMEL et celles des Archives de la Clinique Chirurgicale Infantile, que le Professeur FEVRE a bien voulu nous permettre d'utiliser. C'est ainsi que par le nombre total d'observations, nous avons la deuxième statistique mondiale, après celle de GROSS.

Nous verrons que l'association de malformations de la colonne vertébrale, de l'appareil génito-urinaire et des membres inférieurs aux malformations ano-rectales nous semble l'élément caractéristique du syndrome de régression caudale.

Les constatations que nous avons pu faire sont tout à fait en accord avec les résultats de l'embryologie expérimentale, ce qui nous permet de justifier notre hypothèse.

A nos yeux, l'intérêt de la définition de ce nouveau syndrome est double :

- D'une part, il explique tout un groupe de malformations tératologiques.

En effet, avec Etienne WOLFF, nous dirons que " les monstres ne sont pas le résultat d'une fantaisie échevelée : il y a des lois du développement monstrueux avec des types d'organisation : ces hors la loi ont des lois " Nous espérons apporter une contribution à la connaissance de ces lois, jusqu'ici ignorées.

- D'autre part, sur le plan pratique, la connaissance de ce syndrome explique certains échecs d'opérations pour malformations ano-rectales et impose la recherche de ses diverses composantes, pour porter un pronostic valable sur l'avenir du sujet et pour traiter éventuellement une lésion associée.

LE PLAN DE NOTRE TRAVAIL SERA LE SUIVANT :

DANS UNE PREMIERE PARTIE :

Nous étudierons la sirène, qui est la forme majeure du syndrome de régression caudale, en envisageant d'abord la description mythologique de la sirène, puis sa description tératologique, pour montrer enfin comment l'expérimentation embryologique permet de produire des sirènes ce qui confirme de manière éclatante la réalité du syndrome que nous nous proposons de décrire.

DANS UNE DEUXIEME PARTIE :

Nous étudierons les associations tératologiques des malformations ano-rectales. Après avoir rappelé brièvement les classifications des malformations ano-rectales et l'origine embryologique de l'imperforation anale, nous étudierons le problème des malformations associées :

D'abord le problème global de ces associations, leur grande fréquence et les divers types observés; ensuite, le problème des divers groupements d'anomalies qui constituent le syndrome qui nous intéresse ici avec, pour chacune d'elles :

la description de l'anomalie et ses variantes,

sa fréquence dans la littérature,

les notions d'embryologie clinique et expérimentale.

DANS UNE TROISIEME PARTIE :

Nous exposerons les cas cliniques que nous avons relevés dans la littérature et dans les observations inédites qui nous ont été confiées, et qui nous semblent appartenir à ce syndrôme dont ils seront les illustrations.

Enfin, nous apporterons nos CONCLUSIONS.

PREMIERE PARTIE : LA SIRENE

Le premier problème que nous aborderons est la notion HISTORIQUE de cette monstruosité : le mot viendrait du phénicien " sir ", par l'intermédiaire du grec " seiren ", ces deux termes signifiant " le chant ", par allusion à l'une des vertus des sirènes, comme nous le verrons plus loins.

Il semble que la légende de la sirène ait son origine dans l'observation par les navigateurs de l'Antiquité de siréniens : en effet, il y avait à cette époque, en Méditerranée, sur le Nil, dans la Mer Rouge et l'Océan Indien (sur les Côtes de l'Arabie), plusieurs variétés de dugongs, proches parents des lamentins, recouverts d'une peau glabre de couleur chair. C'étaient d'innocents herbivores aquatiques, dotés d'une large nageoire caudale (notons bien qu'il ne s'agit pas d'une réunion des membres pelviens; ceux-ci sont atrophiés, et il y a développement d'une queue véritable). Ces animaux devaient ressembler de face à un mammifère terrestre mais de dos à un animal marin : on a pu les appeler des vaches de mer. Au point de vue zoologique, les siréniens sont différents des cétacés et sont du même groupe que les éléphants.

Quoiqu'il en soit, on leur prêtait des caractéristiques humaines : ces animaux pleuraient, étaient d'une très grande fidélité, se tenaient debout pour allaiter leurs petits : en effet, et cela surtout intéressait les marins, sevrés de présence féminine, leurs deux mamelles hémisphériques leur donnaient un aspect étonnament humain :

" Qu'une femelle dugong prit son nourrisson dans les bras et le serrât sur sa poitrine, le plus rustre des marins héllènes ne pouvaient s'empêcher de faire les rapprochements qui s'imposaient. Ce qui devait arriver arriva : habiles comme ils l'étaient à fabriquer des fables, les hommes de l'Antiquité, au retour de leurs voyages, se rappelaient moins l'aspect grossier des dugongs que leurs larmes émouvantes, leur fidélité conjugale, les soins donnés à leurs petits et leurs seins aperçus dans le bleu des flots. Leur descriptions s'en ressentirent : c'est ainsi que naquit la sirène ".

C'est la description qu'en donne WENDT dans son livre " Ils n'étaient pas dans l'Arche ". Plus loin, il ajoute :

" Le chant dont parle l'Odyssée a probablement pour origine le souffle bruyant que lui reconnaissent les zoologistes ".

Et WENDT de reprendre :

" Une aventure dans l'élément liquide avec une femme des mers fidèle et éplorée, voilà certes un évènement saisissant en soi, qui coupe le souffle à l'auditoire; mais si la fille des mers chante au surplus d'une voix séduisante, le plus fier héros ne saurait y résister. Les autres entités marines du royaume des fables : nixes, ondines et naïades ont coutume d'adorer le chant; ce qui était bon pour elles ne pouvait être refusé aux sirènes ".

Rappelons brièvement l'histoire des sirènes de la mythologie grecque, qui est la forme la plus poëtique de la légende de la sirène :

Ce sont des Nymphes, filles du fleuve Achéilorus et de la Muse Galliope. Demeter, irritée contre ces nymphes qui avaient assisté, indifférentes, à l'enlèvement de Proserpine, les transforma en sirènes, monstres moitié femme et moitié poisson. Elles habitèrent la mer, près des rochers. Elles attirèrent alors les navigateurs par la douceur de leur chant : ils faisaient naufrage et périssaient. Plus tard, elles furent transformées en rochers, à la suite de leur échec auprès d'Ulysse et d'Orphée.

Comme tous les personnages mythologiques, les sirènes furent exploitées par les artistes classiques : sculpteurs et peintres et, à l'instar des autres personnages fabuleux : dragons, licornes, centaures ... elles restèrent l'un des thèmes favoris des artistes de tous les temps. On les retrouve souvent dans l'art populaire, comme les magnifiques figures de proue des anciens voiliers, où la sirène apparait fréquemment ....

De nos jours la sirène, bien qu'ayant perdu tout rapport avec la mythologie grecque, reste un personnage légendaire cher aux dessinateurs humoristiques, et qui trouve même sa place dans les bandes dessinées, véritable mythologie de ce demi-siècle : c'est ainsi que dans un grand quotidien du soir de la capitale, on peut suivre chaque jour un épisode de l'histoire d'Arabelle, " la dernière sirène, à qui une opération esthétique a donné deux jolies jambes à la place de sa queue de poisson ". Il existe aussi de fausses sirènes : YOUKI DESNOS, dans ses " Confidences ", raconte que le peintre James Ensor possédait une sirène, dûe à l'esprit inventif d'artisans chinois, véritable monstre " apocryphe " si l'on peut dire, fait d'une queue de poisson et d'un buste de singe.

Pour en terminer avec l'historique de la sirène, disons que les auteurs du moyen âge et de la Renaissance les citent comme des anomalies tératologiques. Notre maître Bernard DUHAMEL nous a montré une édition

d'époque d'AMBROISE PARE, où il existe une planche gravée représentant une sirène telle que se la figurait cet auteur : nous sommes encore en pleine fantaisie, et il ne semble pas qu'il s'appuie sur une observation précise, mais bien sur la légende. Seule curiosité à noter, la présence de sexe (deux ébauches paramédianes), qui n'est pas habituelle comme nous allons le voir.

En effet, en conclusion de ce chapitre, nous " disséquerons l'anatomie " de ces sirènes traditionnelles et folkloriques :

= la partie supérieure du corps est tout à fait normale, d'aspect humain et remarquable par sa beauté.

= l'extrêmité inférieure comporte un seul membre, impair et médian; la forme de la queue varie d'ailleurs beaucoup selon la fantaisie de l'artiste : queue de poisson ou extrêmité postérieure de mammifère marin, voire simple réunion cutanée de deux membres inférieurs qui par ailleurs paraissent bien distincts : c'est de ce type qu'est Arabelle, puisque la séparation chirurgicale a pu rétablir l'aspect normal des membres inférieurs. Ce semble être également le type de la petite sirène d'Andersen, statufiée à Copenhague.

La zone de transition entre les deux parties du corps est toujours juste en dessous du nombril: le bassin et le rachis lombaire sont donc touchés par la malformation.

Le sexe n'est jamais représenté : il y a absence d'organes génitaux, mais on semble admettre que les sirènes sont toutes du sexe féminin, celui-ci n'étant d'ailleurs marqué que par son habitus, la chevelure et les seins, l'ensemble étant fort gracieux. Nous avons entendu à la radio pendant la préparation de cette thèse, cette histoire de pêcheurs bretons, qui illustre bien ce fait :

" Un pêcheur trouve dans ses filets une magnifique sirène qu'il contemple, ravi. Mais après un long moment d'admiration, il rejette sa sirène à l'eau. Son voisin, stupéfait, lui demande :

- Pourquoi ?

Notre sage de répondre :

- Comment ? ".

Les émonctoires ne sont jamais représentés non plus : la raison en est probablement d'ordre purement esthétique : retenons toutefois cette notion.

Si bien que si l'on veut résumer les caractéristiques de notre sirène fabuleuse, nous pouvons dire qu'elle possède :

- des malformations de la partie basse du rachis et du bassin,

- des malformations des membres inférieurs,

- des malformations ano-rectales et génito-urinaires.

Nous venons d'énoncer tous les éléments de notre syndrome de régression caudale.

DESCRIPTION DES SIRENES EN TERATOLOGIE HUMAINE

Les sirènes sont rares.

Toutefois, le nombre d'observations est beaucoup plus grand qu'on ne s'y attend :

LENZ, en 1924, en colligeait 140 cas ;

SCHWALBE, en 1932, en trouve 180 cas dans toute la littérature;

Chaque année, un certain nombre de cas sont décrits.

Nous avons pu nous-même, avec notre Maître, Le Professeur Agrégé Bernard DUHAMEL en observer un cas personnel, que nous décrirons en détail, puisqu'inédit.

La fréquence reste très faible, d'autant que sur l'ensemble il y a de fausses sirènes, les monstres monomèles, comme nous le verrons plus loin.

De toute façon, il est difficile de chiffrer le taux de cette monstruosité.

I

IE CONCEPT DE IA SIRENE EN TERATOLOGIE

Isidore GEOFFROY SAINT HIIAIRE dans son livre sur les anomalies tératologiques, paru en I836, donne une première classification scientifique des sirènes. Cet auteur prend comme critère l'état de réunion des membres inférieurs. C'est ainsi qu'il distingue trois " genres " de monstres symméliens :

les symèles : les deux membres inférieurs sont réunis, mais complets, et terminés par un pied double dont la plante regarde vers l'avant.

les uromèles : les deux membres sont réunis, mais ils sont très incomplets, terminés par un pied simple et malformé et dont la plante est tournée vers l'avant.

les sirénomèles : les deux membres inférieurs, très incomplets, se terminent en moignon, sans pied.

C'est GEOFFROY SAINT HIIAIRE qui a le premier utilisé les termes de " symélien " et de " sirénomèle " : ces mots n'ont pas eu une destinée heureuse, car ils ont créé des synonymies et, depuis un siècle qu'ils sont employés, une grande confusion règne sur de nombreux termes, qui ne sont plus employés dans le sens primitif exact que leur avait assigné leur inventeur. GEOFFROY SAINT HILAIRE ne peut être tenu pour responsable de la mauvaise utilisation qui a été faite de sa terminologie : en tout cas, sa classification en trois groupes reste valable.

CRUVEILHIER écrit son " Anatomie Pathologique " en I849. Ses idées sur la question sont très voisines de celles de son contemporain. Nous verrons plus loin deux de ses cas de sirènes, qu'il a scrupuleusement disséquées et décrites.

Voici les caractéristiques de ces monstres pour ces deux auteurs :

Le bassin : - Pour GEOFFROY SAINT HIIAIRE, il est étroit et ouvert en avant : le pubis n'est pas fermé, comme on le voit dans les exstrophies vésicales par exemple. Le sacrum est souvent absent, avec soudure sur la ligne médiane des os iliaques.

- Pour CRUVEILHIER, il y a au contraire une double synostose antérieure du bassin : sur le pubis et sur les tubérosités ischiatiques qui sont rapprochées. Le sacrum serait le plus souvent présent, mais très anormal renversé en arrière.

Le rachis : il ne semble pas avoir attiré l'attention de ces auteurs. GEOFFROY SAINT HILAIRE se contente de noter que " le nombre des vertèbres quelques variations, mais il y a plus souvent augmentation que diminution ". Il signale cependant que certains auteurs qui l'ont précédé pensent que le nombre des vertèbres est habituellement diminué.

Nous regrettons que ce sujet, qui nous semble digne de plus d'intérêt, ait été aussi peu étudié. Nous verrons qu'Etienne WOLFF, pour la confrontation de ses résultats expérimentaux avec la tératologie clinique s'étonne aussi du peu de description du rachis dans les observations de sirènes. Nous verrons que dans l'étude des malformations associées aux malformations ano-rectales, ce problème a été méconnu. C'est à notre Maître Bernard DUHAMEL que revient le mérite d'avoir attiré l'attention sur ce problème.

Les membres inférieurs : ils sont l'objet de DEUX malformations :

d'une part, la REUNION DES DEUX MEMBRES INFERIEURS :

il peut y avoir deux squelettes séparés ou réunis par quelques ponts osseux : c'est dans ces formes que l'on voit deux pieds : ce sont les " symèles ". Lorsque la réunion est plus marquée, la réunion des deux squelettes est franche et prédomine sur la partie distale : jambe à trois os. Dans ce cas, il n'y a qu'un pied, mais comportant plus d'orteils qu'un pied normal; ce sont les " uromèles ". Enfin, dans les formes les plus accentuées, la partie distale (jambes et pieds) a disparu à peu près totalement : ce sont les " sirénomèles ".

Mais en plus de cette réunion des membres inférieurs, il existe toujours une ROTATION : les membres sont tournés en dehors ou même en arrière : les rotules sont externes, les péronés sont en dedans, et dans les synostoses à trois os dans le segment jambier, ce sont les deux péronés qui sont réunis en un seul os. Au niveau des pieds, ce sont les gros orteils qui sont en dehors et tous les orteils disposés en éventail regardent vers l'arrière.

Les organes urinaires : ils sont incomplets dans tous les cas : vessie absente ou rudimentaire. Les uretères, quand ils existent, s'ouvrent parfois dans la vessie ou à la peau. Il y a atrésie ou absence des reins, au moins d'un côté : c'est cette absence d'appareil excréteur de l'urine qui semble être l'élément le plus immédiatement mortel, et qui rend toutes les sirènes rigoureusement incapables de vivre.

L'appareil génital : les organes génitaux externes sont le plus souvent absents. Il existe ordinairement des anomalies du tractus génital féminin. Les testicules sont en ectopie chez le mâle.

Le tube digestif : il se termine de façon aveugle à un niveau quelconque du colon : il y a agénésie rectale et imperforation anale.

Nous allons à titre d'illustration, donner deux exemples de sirènes décrites par CRUVEILHIER :

La première est décrite dans le Journal de Médecine du 2-XI-1827 : c'est une sirène " qui représente assez bien, par le merveilleux du fait, ce foetus au pied de griffon dont le bon PARE nous a donné la figure ". A vrai dire, CRUVEILHIER ne possède que le squelette - et encore ne nous décrit-il que les membres inférieurs :

Les deux fémurs sont réunis dans leur tiers supérieur, et distincts dans leurs deux tiers inférieurs : la soudure des membres inférieurs prédomine sur la partie proximale des membres, et non sur la partie distale comme c'est l'habitude. Nous verrons plus loin les problèmes posés par ces formes.

Les rotules sont sur les faces postérieures juxtaposées des genoux. Au niveau des jambes : squelettes à trois os, les tibias sont en dehors et les péronés confondus en un seul os au milieu.

Les pieds sont réunis par leurs bords externes, pour former un pied unique à 9 orteils dont la face dorsale regarde en bas et la face plantaire en haut. Les deux petits orteils confondus constituent un orteil médian. Les gros orteils sont externes. L'extrêmité calcanéenne du pied regarde en avant, et l'extrêmité digitale en arrière.

Le bassin comporte : deux pubis soudés sur la ligne médiane deux ischions, également soudés sur la ligne médiane au niveau de leur branche montante : cette double synostose est considérée comme habituelle par CRUVEILHIER. Un seul cotyle, en arrière des tubérosités ischiatiques, oblitère totalement le détroit inférieur et reçoit les deux têtes de fémur réunies. Il n'est question ni de l'os iliaque ni du sacrum, qu'on peut supposer normaux.

Voici une autre observation de sirène décrite par CRUVEILHIER:

Monstre né à terme, bien que petit. Grossesse normale. Enquête étiologique normale.

Vu de face : nous lui trouvons ce qu'Edith POTTER appelera I00 ans plus tard " le faciès rénal ". Sur les membres supérieurs, il y a une main bote d'un côté (mais la raison osseuse n'est pas indiquée). A la place des organes génitaux externes, un petit tubercule en forme d'ergot. Les membres inférieurs sont faciles à reconnaitre sous un foureau cutané unique. Les pieds sont séparés au niveau de l'avant-pied; il y a I0 orteils bien distincts. Les pieds se regardent par leur face plantaire; leurs bords externes sont dirigés en bas et leurs bords internes en haut. Les bords externes sont réunis dans presque toute la longueur de leur portion métatarsienne. Les bords internes, écartés l'un de l'autre, sont libres dans toute leur longueur. Les deux faces plantaires sont libres. Enfin, les gros orteils sont très écartés, ressemblant à des mains avec des doigts courts. Les pieds forment un angle de 90° avec la jambe.

Vu de dos : il n'y a pas de fesses : le tronc va en s'effilant progressivement. Sur la ligne médiane, en bas du dos, ouverture anale, par où sort un appendice (CRUVEILHIER dit avoir déjà rencontré cette disposition).

Autopsie : la partie haute du tube digestif est normale, les anomalies commencent à la valvule de Bauhin, absente, ainsi que l'appendice. Le côlon se termine en cul de sac dans le pelvis.

Les reins sont présents, mais le rein gauche, très gros, est transformé en kyste multiloculaire sans parenchyme. Le rein droit est tout petit. Ces deux reins sont ectopiques, dans les fosses iliaques. De chaque rein, part un uretère. Au confluent des uretères, il existe une vessie rudimentaire (une vésicule).

Il y a deux ovaires. Le tractus génital est présent, formant une trompe et un hémi utérus cylindrique et adhérent au côlon. A droite, il n'y a qu'une trompe. Absence complète de vagin. Le tubercule qui résume les organes génitaux externes est donc un clitoris.

Au niveau des membres inférieurs : la rotation est inégale pour les deux membres : une rotule regarde en dehors et l'autre en arrière.

Le bassin comporte un sacrum normal; les os iliaques sont étalés et horizontaux. Les détroits supérieur et inférieur sont confondus en un seul orifice. Au devant de cet orifice, le plateau horizontal formé par la réunion des tubérosités ischiatiques est excavé vers le haut et aboutit de chaque côté au trou du pubis.

Les éléments osseux des membres inférieurs sont bien formés et distincts sauf les calcanéums, qui sont confondus.

FORSTER donne en I86I aux trois catégories de sirènes les noms suivants :

- SYMPUS DIPUS, pour les syméliens de Geoffroy SAINT HILAIRE,

- SYMPUS MONOPUS, pour les uromèles,

- SYMPUS APUS pour les sirénomèles.

Si nous comprenons bien la nécessité de trouver des noms neufs pour mieux distinguer les diverses variétés de sirènes, nous ne pouvons admettre le terme de sympodie sans pied qui définit le 3ème groupe.

DARESTE, en I902, dans son livre sur " La Production des Monstruosités " dit : " Dans la symélie, la région inférieure de l'intestin et les organes génito-urinaires sont frappés d'arrêt de développement et présentent des anomalies très graves. On signale dans tous ces monstres l'absence de vessie urinaire ". Mais cet auteur s'occupe surtout de la pathogénie de ces monstruosités et ses conceptions sont très dépassées maintenant.

KEMPMEIER, en I927, dresse un tableau de 79 sirènes qu'il a trouvé dans la littérature (en comptant celle qu'il présente). Il dresse un tableau des diverses caractéristiques des sirènes. Nous le reproduisons ici :

- sirènes nées . à terme : 25

. entre 4 et 8 mois : I2

- sirènes nées vivantes : I8 (celle qui a le plus vécu : 8 jours)

- sirènes nées de mères multipares : 20; tous les enfants des diverses fratries étaient normaux, sauf une hydrocéphalie.

- sirènes provenant de grossesses gémellaires : 5 cas, tous de sexe mâle; 4 fois : accouchement à terme et autre jumeau normal ; une fois accouchement à 8 mois et l'autre jumeau avait des reins polykystiques et une atrésie de l'anus.

- membranes foetales; placenta normal connu : 5 cas

placenta praevia : 3 cas ; placenta acreta : 3 cas

placenta adhérent au foetus : I cas

liquide amniotique : normal : 4 cas; peu abondant : I0; en excès : I

bandes amniotiques : 2; excès de vernix caséosa : I

cordon d'insertion marginale : 3 ; cordon petit et mince: 2

allantoïde et ouraque absents : 4; présents : II cas

artère ombilicale unique : dans les 79 cas

diverticule de Meckel : 6

- sexe : masculin : 38 cas ; féminin : I4 cas ; douteux : 2

mais dans 25 cas, le sexe n'est pas indiqué (organes génitaux externes non identifiables et absence de vérification des organes génitaux).

- état des membres inférieurs : dans tous les cas " fusion ou difformité " (sans plus de précision)

- région périnéale : tubercule génital présent dans 22 cas, absent dans 32 cas. Absence d'ouverture uro-génitale à l'extérieur : tous les cas, sauf 3. Anus absent dans 45 cas; présent 9 fois; anus anormal : 8 appendice en forme de queue : I8

- rachis : sacrum absent ou malformé : 6; sacrum absent : I2

spina bifida : 7 ; vertèbres surnuméraires : 5;absence de vertèbres : 3, côtes surnuméraires : 3 ; courbure anormale du rachis : 2

- Paroi : hernie diaphragmatique : 3; ectopie de viscères : 7 hernie lombaire : 2

- Viscères : anomalie rate : 2 ; Absence pancréas : 2 ; absence vésicule : 2 ; absence bilatérale des surrénales : 7 (et une absence uni latérale); absence de l'appendice : 2 ; fin du côlon en cul de sac aveugle 32 ; côlon terminé en cordon jusqu'à la région périnéale : 9

Dans tous les cas, anomalies du mésentère.

- Organes urinaires : reins absents : I8 ; reins atrophiques, polykystiques ou malformés : 22 ; reins normaux : 3 ; un seul rein absent : 6 ; uretère absent : 23 ; (ou anormal quand présent) ; absence de vessie : 28 : l'urètre est toujours absent ; cloaque primitif : I3 cas.

- Organes génitaux : les testicules sont normaux, mais toujours en ectopie - (abdomen, pelvis ou canal inguinal) ; utérus doubles : 4 cas

- Artère ombilicale (dans son segment foetal) unique, née haut sur l'aorte : dans tous les cas.

- Anomalie des poumons : 4 ; fistule trachéo-oesophagienne : I

- Malformations des membres supérieurs : absence d'un ou des deux membres supérieurs : 4 ; absence de l'avant-bras : 2 ; main pliée : 6 main bote : 2 ; doigts surnuméraires : 2 ; doigts absents : 3 ; syndactylie : 3

- tête : hydrocéphalie : 3 ; méningocèle : I ;

absence d'yeux : 2 ; yeux malformés : I

oreilles absentes ou déformées : 5 ; nez épaté : 3

becs de lièvre et division palatine : I0

cou absent : 3

Dans cette énumération, les chiffres sont souvent inférieurs à la réalité, car de nombreuses références utilisées ne comportent que des renseignements très parcellaires : ne nous étonnons donc pas de trouver si peu de malformations de reins ou de vessie, par exemple.

Nous remarquerons que pour KEMPMEIER, l'élément le plus constant et partant le plus caractéristique de l'état de sirène est l'existence d'une seule artère ombilicale, qui s'implante haut sur l'aorte et n'irrigue donc que la moitié supérieure du tronc : la malformation serait donc expliquée par un défaut circulatoire de l'étage inférieur, dont les ébauches ne pourraient se développer.

Par ailleurs, nous avons eu la surprise de trouver dans cette statistique des sirènes avec un anus normal. A ce propos, nous faisons deux réserves : tout d'abord, il nous semble certain que parmi ces sirènes, il y aie des monstres à qui nous ne reconnaissons pas cette étiquette;

- d'une part, les monoméles, qui ne présentent qu'une régression caudale unilatérale : de ce fait, les structures médianes, comme le rectum, peuvent ne pas être touchées;

- d'autre part, il y a certainement des monstres anchipodes, où les membres inférieurs ne sont pas soudés; nous avons en effet remarqué que les malformations des membres inférieurs sont ainsi libellées : " membres inférieurs réunis ou malformés ".

D'un autre côté, nous nous demandons si tous les anus ont été correctement explorés : il y a des imperforations anales hautes, avec anus en place.

Chez notre sirène, il existe une fossette anale borgne. Il est fondamental de dépister des aspects, sinon l'imperforation anale est méconnue.

Décrivons maintenant le cas personnel de KEMPMEIER (79ème de sa série) sirène née à terme, vivante (elle a vécu une heure).

Inspection

Le crâne est en tour; bec de lièvre incomplet

main bote d'un côté

absence d'anus ; absence d'urèthre.

Les membres inférieurs sont réunis et en rotation. Il y a deux pieds, dont la sole regarde en avant; les orteils sont tournés vers l'extérieur. A chaque pied, trois orteils; l'aspect global du membre réalise " une queue de baleine ".

Vu de dos :

au bas du dos, une petite cicatrice dans la région fessière avec, en avant, un petit tubercule génital imperforé, de I cm de long.

A l'autopsie :

Les organes thoraciques sont normaux.

Dans l'abdomen par contre, à part le foie et l'estomac, tout est anormal. Le côlon se termine en cul de sac dans la fosse iliaque gauche. Il n'y a pas de rein macroscopiquement visible, mais à l'examen histologique, dans la loge rénale, il existe du tissu rénal, d'ailleurs très altéré, ainsi que des petites vésicules qui pourraient être des reliquats d'uretère. L'auteur parle de reins " abortifs " et disserte pour savoir si ce tissu rénal a pu se développer sans uretère. En tout cas, il n'y a ni vessie ni urèthre.

En ce qui concerne les organes génitaux, il y a deux testicules avec épididyme, situés dans le canal inguinal. Le tubercule génital externe serait donc un pénis, mais il ne contient ni urèthre ni corps caverneux. Enfin, il n'y a qu'une seule artère ombilicale, qui s'implante haut sur l'aorte.

Examen radiologique :

malformations mineures de la Ière vertèbre cervicale;

sacrum malformé; absence de coccyx

au niveau des membres inférieurs : deux fémurs normaux, mais tournés en dehors; deux tibias, mais un seul péroné, interne; squelettes des pieds, normaux. La raison de la main bote n'est pas indiquée.

L'auteur termine son travail très documenté par le rappel des diverses classifications, que nous avons déjà vu. Il fait cependant la remarque très pertinente qu'il convient de distinguer les malformations tératologiques bilatérales, qui aboutissent à la sympodie et les malformations unilatérales, qui sont du groupe de la momélie. Nous venons d'évoquer ce problème à propos des anus normaux chez les " sirènes " dans les observations colligées par cet auteur. Il n'indique malheureusement pas dans son

tableau le nombre de monstres monomèles qu'il a relevé.

FELLER & STERNBERG, en I939, donnent les caractères fondamentaux suivants : les sirènes ont :

- une fusion plus ou moins complète des membres inférieurs,

- des anomalies du pelvis,

- une absence de la partie postérieure du rachis, avec anomalies des vertèbres restantes,

- des anomalies du système uro-génital.

Ils ne font pas mention, dans leur définition, des anomalies ano-rectales, mais disent ailleurs que les monstres avec défauts symétriques de la région postérieure du tronc doivent être compris parmi les sirènes ce qui, à n'en pas douter, fait entrer les anomalies ano-rectales dans ce groupe.

LOUSTALOT, en I950, admet de même qu'il convient de ranger toutes les malformations bilatérales, symétriques ou médianes et paramédianes, concernant l'extrêmité caudale du corps parmi les sirènes ou les malformations sirénoïdes, ce qui est encore une façon de suggérer que les malformations anales peuvent être rangées dans le même groupe de malformations que les sirènes.

Il décrit dans son travail une première " sirène " à qui nous refusons cette étiquette, car il s'agit d'un monstre avec un seul membre inférieur, avec aplasie unilatérale du sacrum, des organes génitaux externes et internes, du rein et de l'uretère du côté où manque le membre inférieur. Ce monstre avait un anus vulvaire. Il s'agit d'un monomèle.

Par contre LOUSTALOT décrit, dans son cas I0, une sirène tout à fait valable. Le bassin est rétréci, par absence du sacrum à partir de la 2ème pièce sacrée. Fusion de l'articulation de la hanche. Il y a fusion proximale des deux fémurs, aplasie des rotules et des tibias; ankylose des genous. Rotation externe des deux pieds. Malformation des orteils. Sur le rachis, outre la malformation sacrée, scoliose gauche dorsale (mais la raison vertébrale n'est pas indiquée). Fusion des 7è et 8è côtes droites. Aplasie de la I2ème côte droite. Main bote bilatérale par absence des rayons radiaux. Absence de tout le système urinaire. Les organes génitaux sont très malformés, avec organes des deux sexes (prostate et vagin). Hypoplasie de l'anus. Enfin, malformation du coeur; agénésie de la coupole diaphragmatique gauche, mésentérium commune.

Edith POTTER dans son livre sur " L'anatomie pathologique du foetus et du nouveau-né ", paru en I952, nous donne son opinion sur les

sirènes.

C'est un avis particulièrement autorisé, puisque, comme nous l'avons vu, cet auteur a eu sept cas personnels.

Cet auteur note qu'il y a chez les sirènes un grand défaut de développement des extrêmités inférieures, mais aussi une altération de la partie basse du tronc, et que ces malformations sont incompatibles avec la vie.

La réunion des membres inférieurs réalise divers degrés, depuis celle comportant un nombre normal d'os : fusion ne touchant que les parties molles, jusqu'à celles dans lesquelles les os sont absents ou très malformés : en tout cas, ici, la fusion des membres est très poussée.

Outre la coalescence des membres inférieurs, il y a toujours dans tous les types de sirènes, un renversement des membres inférieurs : les genoux regardent en dehors ou en arrière, les orteils sont tournés vers l'arrière, les gros orteils sont en dehors, les péronés en dedans.

Le sacrum est le plus souvent absent : les os iliaques sont alors soudés entre eux sur la ligne médiane; un cotyle unique peut se trouver sur la ligne postérieure, à la jonction des deux os iliaques.

L'imperforation anale est constante, ainsi que l'agénésie des deux reins et une absence totale de tout le système urinaire (uretères, vessie, urèthre). POTTER a par ailleurs décrit un faciès d'agénésie rénale, comportant : un aspect de vieillard, un grand front, des plis épicanthiques bilatéraux, des malformations du pavillon de l'oreille, un nez épaté. Le faciès rénal se voit chez les sirènes, comme dans les cas d'aplasie rénale. Les organes génitaux externes sont malformés ou absents, le sexe du monstre étant toujours difficile à affirmer. Les gonades sont le plus souvent présentes : le tractus génital interne est très altéré, à des degrés d'ailleurs variables.

Par contre, POTTER ne mentionne jamais l'état du rachis dans ses observations.

Ses 7 cas sont caractérisés par :

= une agénésie bilatérale des reins et des systèmes excréteurs de l'urine dans leur totalité.

= malformation du sexe : absence d'organes génitaux externes: sirènes n° I, 2, 3, 6 - Scrotum sans pénis : sirène n° 4 - Queue dorsale mais présentant un corps caverneux : sirène n° 5 - Organe péniforme avec scrotum bifide ou grandes lèvres sans vagin : sirène n° 7.

= imperforation anale, type III de Ladd & Gross, dans tous les cas.

= on note enfin des malformations associées :

malformations du coeur : sirènes n° I, 3, 4

sténose duodénale : cas n° I ; atrésie de l'oesophage : cas n° 4

main bote par agénésie du rayon radial : cas n° 7.

. . . . .

-:-:-:-:-:-

Au terme de ce petit résumé de la sirène telle que la voient les auteurs qui se sont illustrés dans son étude, nous ferons quelques réflexions personnelles :

I° - LA TERMINOLOGIE UTILISEE par les divers auteurs nous paraît particulièrement embrouillés, du fait de l'existence d'un grand nombre de synonymes, qui n'ont pas exactement la même signification pour les divers auteurs. C'est ainsi qu'on emploie indifféremment les termes de symèle, sirénomèle, sympode pour désigner l'ensemble des catégories de ces monstres, qu'il semble préférable d'appeler tout simplement des " sirènes " comme le faisaient les auteurs anciens " parce qu'on retrouve chez eux presque exactement les formes mixtes et bizarres qu'Ovide et Homère ont prêtés à leurs sirènes " (LITTRE & ROBIN, I865).

En effet, il est difficile de généraliser le terme de sirénomèle, comme le fait E. POTTER, étant donné le sens initial restrictif que lui donne GEOFFROY SAINT HILAIRE, de même que le terme de sympode, dont le sens initial en zoologie désigne un " stolon " (rejeton) chez les ascidies; ce dernier terme implique d'ailleurs l'existence d'un pied qui n'existe pas toujours chez les sirènes (ou qui est très malformé). Quant au terme de symèle, il désigne à la fois, dans la classification de GEOFFROY SAINT HILAIRE et de FORSTER :

- I°) des SIRENES DIPODES, à pied double complet,

- 2°) des SIRENES MONOPODES, à pied simple comportant parfois 6 à 8 orteils, mais pouvant ne présenter qu'un pied rudimentaire.

- 3°) des SIRENES APODES, HEMIMELES ou même ECTROMELES, dont les membres inférieurs sont très incomplets, terminés en forme de moignon, sans pied, sans segment jambier (hémimèle) ou même avec une extrémité inférieure très rudimentaire (ectromèles).

Il faut noter que l'hémimèlie ou l'ectromélie qui s'observent chez les sirènes sont très différentes de l'hémimélie ou de l'ectromélie simples de la classification de GEOFFROY SAINT HILAIRE, parce que, chez les sirènes, elles s'accompagnent toujours de symélie et de gros défauts de développement de la partie inférieure du tronc, et sont alors toujours incompatibles avec la vie (E. POTTER).

En fait, l'aspect dipode, monopode ou apode ne préjuge pas forcément de l'état du squelette du membre inférieur en état de symélie (donc de l'état du bassin, et partant, du rachis terminal).

2° - Certains auteurs comptent parmi les sirènes des sujets qui ont une extrêmité inférieure malformée, présentant un seul membre. Nous séparons ces monstres de l'état de la sirène (qui comporte toujours, à nos yeux, la réunion des deux membres pelviens en un seul) : quand ce ne sont pas de simples ectromèles unilatéraux, ce sont des MONSTRES MONOMELES.

A vrai dire, les points de comparaison entre les sirènes et les monomèles sont nombreux. Il existe dans les deux cas des malformations du bassin, du rachis inférieur, des organes génitaux et une agénésie rénale. Le membre inférieur unique a subi la même rotation que ceux des sirènes. La malformation anale est également habituelle. Mais la grande différence entre ces deux états, c'est que chez les monstres à un seul membre inférieur, l'altération de la partie caudale est unilatérale, alors qu'elle est bilatérale et médiane chez les sirènes, comme dans notre syndrome de régression caudale. La différence est donc de degré, mais non de nature. Ces états ne nous intéressent qu'indirectement, puisque nous cherchons seulement à montrer la continuité entre les sirènes et les malformations ano-rectales. Mais ces monstres monomèles sont le plus souvent rangés dans la rubrique des sirènes, et leur présence fausse les statistiques : nous l'avons vu dans le tableau de KEMPMEIER.

3° - Ceci nous amène à parler d'un autre groupe de malformés à la lisière de l'état de sirènes, sirènes incomplètes ou " sirénoïdes ", qui nous intéressent au premier chef, car ils forment le maillon entre les sirènes vraies et le syndrome de régression caudale. Nous voulons parler des ANCHIPODES, véritables sirènes dont les membres inférieurs sont séparés. Il persiste la rotation des membres inférieurs : chez ces monstres, tout est de la sirène, sauf la réunion des membres inférieurs : c'est pourquoi nous les trouvons parfois sous la rubrique de sirène dans les descriptions. Ces anchipodes ont des membres inférieurs en abduction et rotation externe très marquée. Vu de dos, ils ont l'aspect d'une grenouille prête à sauter. Les pieds sont des pieds bots, en varus équin.

On voit la progression qui existe entre :

- les sirènes ectromèles, où la fusion complète des membres s'accompagne d'un très gros défaut de développement,

- les sirènes monopodes, où le pied apparait, mais très imparfait,

- la sirène dipode, où la fusion des membres est souvent réduite aux parties molles : mais il persiste dans cette forme la malposition des membres qui sont retournés ; les pieds sont des pieds bots soudés.

- chez les anchipodes, première variété où la réunion des membres inférieurs disparait, la rotation persiste : l'absence de réunion des membres est la seule différence avec les sirènes dipodes - si l'on séparait chirurgicalement les membres d'une sirène dipode, on obtiendrait un anchipode.

- à un degré moindre de malformation, la rotation s'atténue : restent les pieds bots.

- si toutes les anomalies des membres inférieurs disparaissent, c'est à dire si les membres inférieurs sont normaux, toutes les autres malformations peuvent cependant persister : nous obtenons alors le syndrome de régression caudale.

- ce syndrome peut lui-même être incomplet, c'est à dire qu'on peut voir l'absence d'un ou de plusieurs éléments du syndrome. Au maximum, il ne persiste que les malformations ano-rectales, qui nous semblent être les premières à apparaitre, puisque c'est statistiquement la malformation la plus fréquente du syndrome.

Nous pouvons même remarquer ici que dans les formes de régression caudale où l'anus parait normal, on est devant une forme clinique incomplète. Ceci nous met d'accord avec les faits, car il arrive que l'anus soit normal, néanmoins, ces cas sont en dehors du problème, puisque nous nous bornons, dans l'étude du syndrome de régression caudale, à montrer la parenté de malformation entre les sirènes et les imperforations anales.

I I

QUELQUES EXEMPLES DE DIVERS TYPES DE SIRENES

Nous avons vu que les descriptions de sirènes sont nombreuses dans la littérature.

Nous avons fait ici une sélection de quelques cas qui nous semblent instructifs. Nous partirons des formes où la sympodie est la plus marquée pour finir par celles où la fusion est la moins intime, car ce sont elles qui se rapprochent le plus de notre syndrome de régression caudale, où il n'y a pas de réunion des membres pelviens.

LES SIRENES APODES (HEMIMELES OU ECTROMELES)

I° - SIRENE ECTROMELE :

BRUNI, en 1959, a décrit le cas suivant :

Sirène née à 7 mois et demi. Poids : 1.540 gr. Enquête étiologique : néant. A la place des membres inférieurs, un simple moignon qui se termine en pointe, sans pied.

Absence totale des organes génitaux externes.

Imperforation anale.

Cordon ombilical : une seule artère, et deux veines. Ce cas est donc en accord avec l'observation de KEMPMEIER, selon laquelle cette disposition est constante.

Le faciès est typique de l'agénésie rénale, tel que l'a défini E. POTTER (avec un aspect de petit vieux, front haut, pli épicanthique bilatéral , nez aplati et allongé, oreilles malformées, cou court.)

Le squelette du rachis est normal.

Il y a hypoplasie de la ceinture pelvienne, mais le sacrum est présent et comporte " 4 ou 5 segments ". Coccyx visible.

Les os des membres pelviens sont réduits à quelques ilôts méconnaissables.

A la vérification anatomique :

Le coeur est petit ; le poumon est aplasique

Le rectum se termine en cul de sac aveugle.

Il y a agénésie des deux reins, des uretères et de la vessie.

Présence de deux ovaires. L'utérus est minuscule et le vagin atrésique.

2° - SIRENE APODE, PARTIELLEMENT HEMIMELE :

FRACCARO & VERGA ont publié en I956 le cas suivant :

Sirène née avant terme, pesant I.900 gr.

Mère de 26 ans, primipare. Enquête étiologique : négative.

Examen extérieur : de face :

Les membres inférieurs sont réduits à un cône de 9 cm sur 5 cm, terminé en pointe, et faisant un angle de II0° avec le tronc.

Le cordon ombilical ne comporte qu'une artère et une veine.

Absence d'organes génitaux externes.

Vu d'arrière :

Une petite cavité borgne de 4 cm de profondeur, dans la région sacrée. Juste en dessous : un petit tubercule sessile de la taille d'une lentille et recouvert de peau normale.

Juste en dessus, une autre fossette, grossièrement arrondie.

Le faciès est caractéristique de l'agénésie rénale : nez aplati, pli épicanthique et augmentation de l'espace entre les 2 yeux.

Radiographies :

Le crâne est déformé.

Sur le rachis, nombre normal de vertèbres, sauf pour le sacrum. Au niveau de la charnière lombo-sacrée, il y a une grosse déformation, avec ensellure très exagérée.

Sur le bassin, le sacrum est aplasique. Il n'y a qu'un seul fémur en haut, avec un seul cotyle.

Au niveau du membre inférieur : le fémur se dédouble en bas, formant une spatule très large. Un seul tibia et pas de péroné. Absence complète du squelette du pied.

Autopsie :

Mesenterium commune. Diverticule de Meckel. Absence de rate.

Absence de rectum : le côlon se termine en cul de sac, au niveau du sigmoïde.

Malformation du coeur (communication inter auriculaire)

Hypoplasie des poumons.

Extrême hypoplasie des reins, réduits à une masse de I cm, difficile à reconnaitre, mais l'examen histologique montre qu'il s'agit bien de tissu rénal, bien qu'il n'ait pas été trouvé d'uretère. De telles constatations ont une valeur extrême au point de vue de l'embryogénèse, car il est admis classiquement que le rein définitif se développe à partir du bourgeon urétéral. Mais VARGA conteste cette opinion. Il y a également absence de vessie.

Il existe des gonades dans l'abdomen, qui semblent être des ovaires, car il y a des trompes. Il n'y a par contre ni utérus ni vagin. Les auteurs se sont demandés si l'une des fossettes de la région périnéale ne pourrait pas être un vagin, mais ils écartent cette hypothèse, car l'épithélium qui tapisse ces cavités est une peau banale.

LES SIRENES MONOPODES

I° - SIRENE MONOPODE MAJEURE :

Donnons comme exemple le cas de MAZZA, décrit en 1958 :

Sirène prématurée, morte née macérée. Enquête étiologique : néant.

Aspect extérieur : vue de face :

Crâne dolichocéphale ; visage normal.

Les membres supérieurs sont normaux.

Sur le cordon ombilical, une seule artère.

Pas d'organe génital externe. Pas d'orifice urethral.

vue d'arrière :

Petite tuméfaction arrondie de 2 cm de circonférence dans la région sacrée.

Pas d'anus.

Les membres inférieurs sont réunis en un membre unique malformé, terminé par un pied unique très malformé, dont la sole plantaire est vers l'avant.

Radiographie :

Il semble y avoir le nombre normal de vertèbres ;

Le squelette du membre inférieur comporte un fémur, dédoublé dans sa partie inférieure, deux petits os méconnaissables sur le segment jambier et le rudiment d'un squelette de pied.

Autopsie :

Hypoplasie des poumons ; persistance du trou de Botal et dextrocardie.

Agénésie de la coupole diaphragmatique gauche. Estomac dans le thorax.

Mesenterium commune. Malrotation intestinale.

Cloaque occupant le pelvis.

Absence des deux reins, des uretères, de la vessie, de l'urèthre.

Ni utérus ni vagin.

L'auteur cherche à expliquer la date d'apparition du phénomène malformatif d'après la date de la formation normale des organes qui sont lésés chez ce monstre : il remarque en effet que les structures touchées se différencient à une périonde voisine de la vie embryonnaire. Très précisément il pense que toutes ces malformations sont apparues les 40° et 41° journées de la gestation.

Nous verrons plus loin que l'on sait produire effectivement des sirènes expérimentales par action localisée à une date déterminée de la gestation (ou plutôt de l'incubation, car l'expérimentation se fait sur des oeufs de poule).

Ainsi donc, les lésions associées que l'on observe aussi bien chez les sirènes que dans les syndromes de régression caudale peuvent s'expliquer par une concommittence de développement entre ces structures et le développement du bourgeon caudal de l'embryon.

Nous retenons donc cette idée, qui nous est suggérée par MAZZA.

2° - SIRENE MONOPODE A PIED ASSEZ COMPLET :

JOLLY & LAMONT ont décrit ce cas en 1958 :

Sirène née vivante au terme de 8 mois (a vécu quelques heures).

Vue de l'extérieur :

Absence d'organes génitaux externes

Imperforation anale.

Le bassin est très étroit.

Il n'y a qu'un membre pelvien, mais on reconnait aisément les axes des deux membres inférieurs; ce membre est retourné, avec les orteils en éventail dirigés vers l'arrière. Il y a 8 orteils; les gros orteils sont en dehors.

La partie supérieure du corps est normale, à l'exception d'une main dont le poignet et les articulations des doigts sont en hyperextension.

Autopsie :

La seule anomalie de la partie haute est une atrésie de l'oesophage.

Les organes abdominaux sont normaux, sauf le côlon qui se termine dans la fosse iliaque gauche. Il y a une seule artère ombilicale.

Les reins sont présents, mais méconnaissables, très atrophiés et réduits à une vésicule. Pas d'uretère; pas de vessie.

Les gonades sont présentes, situées près des reins. L'aspect histologique est celui de testicules, mais le sexe génétique est féminin (mais on sait que de nombreuses erreurs sont possibles dans la détermination du sexe génétique).

Radiographies :

Excès du nombre des vertèbres (ce qui confirme l'opinion de GEOFFROY SAINT HILAIRE). Il y a :

7 vertèbres cervicales; 13 vertèbres dorsales avec 26 côtes,

6 vertèbres lombaires : il y a donc épistasis vraie : nous verrons plus loin cette notion; enfin 5 vertèbres sacrées et un coccyx.

Au niveau du bassin, l'ischion et le pubis sont largement soudés sur la ligne médiane.

Le squelette du membre pelvien comprend deux axes : 2 fémurs, 2 tibias, mais les péronés sont soudés en un seul os. Les pieds sont intimement unis : 3 points d'ossification sur le tarse commun, et 8 orteils.

Rappelons que nous avons déjà décrit dans ce groupe le cas de CRUVEILHIER.

LES SIRENES DIPODES

De ce type, nous avons déjà décrit : un cas de CRUVEILHIER et celui de KEMPMEIER.

Notre seule illustration ici sera donc notre cas inédit et personnel, que nous avons étudié avec notre Maître, le Professeur Agrégé Bernard DUHAMEL :

Longueur : 40 cm

Crâne, face et cou: normaux ; pas de faciès " rénal ".

Les membres supérieurs sont normaux

Thorax : normal ; les mamelons sont en place.

Abdomen normal ; l'ombilic est bien formé, mais le cordon parait grêle, et il semble n'y avoir que deux vaisseaux.

Dans la région inguino-pubienne : un petit tubercule de 5 mm de large, de 2 mm de haut, sans orifice.

Sur la face postérieure ; une fossette borgne dans la région occygienne.

Les membres inférieurs comprennent les segments normaux; les genoux sont tournés vers l'avant, mais les rotules paraissent latérales.

Les pieds sont renversés, avec la face plantaire vers le haut; les gros orteils sont en dehors. Il y a 9 orteils bien formés, l'orteil du milieu étant commun.

Mensuration : diamètre occipito-mentonnier : I2 cm ; périmètre céphalique : 3I cm ; longueur du membre supérieur : I8 cm ; longueur du tronc (de C 7 au coccyx) : I6 cm ; longueur du membre pelvien (du grand trochanter à la malléole) : I5 cm ; longueur du pied (de la malléole en dehors à l'apex du 2ème orteil) : 6,5 cm

Distance de l'ombilic au tubercule génital : 6 cm.

Radiographies

Crâne : absence de voûte (crania lacuna)

Face : squelette normal

Rachis : le rachis cervical semble ne présenter que six vertèbres ; rachis dorsal : I2 paires de côtes. La région de transition cervico dorsale ne parait pas très régulière.

Rachis lombaire : il semble présenter 6 segments, surtout sur le profil, où l'angle du promontoire est entre L 6 et S I. La 5ème vertèbre lombaire ne présente pas de pédicule.

Le sacrum est très anormal : de face, une seule vertèbre articulée avec l'os iliaque et qui est située dans le prolongement du rachis lombaire. Au dessous de cette vertèbre, il existe 3 pièces déjetées latéralement à droite. Ces trois pièces ne semblent pas présenter de noyaux latéraux. De profil, les 3 premières pièces situées au dessous de l'angle du

promontoire présente un arc postérieur. Seule, la Ière semble articulée avec l'ilion. La 4ème est rudimentaire, semble soudée à la 3ème et ne présente pas d'arc postérieur. De toute façon, sur le profil, le sacrum est nettement agénésique. La ceinture pelvienne a de chaque côté les trois segments (iliaque, ischiatique et pubien). Les ailes iliaques sont à peu près normales, mais peu étendues en arrière au niveau de la sacro-iliaque (cette articulation ne se fait qu'avec une seule pièce sacrée, rappelons-le. Sur le profil, les éléments ischiatiques et pubien semblent déjettés en avant, ce qui fait que les cotyles sont en position postérieure et inférieure).

Membres inférieurs : les deux fémurs sont à peu près normaux, sans luxation apparente des hanches. L'orientation des condyles est difficile à déterminer. Au niveau des jambes, les squelettes sont complets des 2 côtés, mais les péronés sont en position interne, nettement à leur partie supérieure, et se projettant sur l'extremité inférieure du tibia au bas. Au pied, il y a deux noyaux calcanéens distincts. Les métatarsiens sont étalés, le Ier en dehors. Il existe un seul 5è métatarsien, médian. On voit nettement les points phalangiens normaux des 4 premiers doigts de chaque pied. Seule la Ière phalange est visible pour le doigt médian.

La ceinture scapulaire et les membres supérieurs sont normaux.

On note enfin l'importance des orifices vasculaires, aussi bien sur les vertèbres que pour les os des membres.

Il existe une bulle gazeuse dans l'estomac (hypochondre gauche).

Autopsie :

Le coeur est macroscopiquement normal.

Les poumons sont normaux, ainsi que tous les organes thoraciques.

Dans l'abdomen : la partie haute du tractus digestif est normal.

Les intestins ont subi les rotations normales, et les accolements normaux sont réalisés, sauf en ce qui concerne le méso-côlon ascendant mais c'est banal chez le prématuré. Les anomalies du tractus digestif consistent en une agénésie du rectum, avec grosse ampoule remplie de méconium très loin du plancher pelvien. Le foie, la rate et le pancréas sont normaux. Les viscères abdominaux sont prélevés en masse : il ne reste plus rien : il n'y a pas de reins, ni d'uretères, ni de vessie. La cavité pelvienne n'existe pas. On note seulement l'existence de deux formations ovoïdes pédiculées intra-péritonéales, qui sont des gonades, mais sans aucun tractus génital.

Derrière le péritoine, les deux capsules surrénales sont en place.

Pour terminer, citons quelques exemples de formes plus dégradées de sirènes :

JULLIARD, en I869, décrit une sirène remarquable par la présence d'anus et de rectum, de vagin et de vulve. C'était une sirène dipode.

TEACHER & COATS, en I895, décrivent une sirène monopode tout à fait atypique aussi par la présence de reins et d'appareil excréteur de l'urine, un anus perforé. Néanmoins, dans ce cas, il existait trois zones d'atrésie, deux sur le grêle et une sur le côlon, mais très haute, à I6 cm de l'anus.

MAIER, en I828, décrit un type très rare de sirène, où les membres inférieurs sont réunis jusqu'aux genoux seulement. Cette sirène n'a pû être classée par GEOFFROY SAINT HILAIRE. On remarque qu'en effet la réunion des membres inférieurs semble souvent prédominer la partie distale du membre : c'est ce que suggère d'ailleurs la classification en trois groupes de GEOFFROY SAINT HILAIRE. Mais ce type n'est pas constant et nous avons vu des cas où la réunion des membres semble plus marquée à la partie proximale des membres : le cas de MAIER en est un exemple. Rappelons encore que les cas de fémurs uniques en haut et se divisant en bas (cas de FRACCARO & VERGA et cas de MAZZA). De toute façon, son intérêt est rehaussé par le fait que la production expérimentale des sirènes peut réaliser ce type.

En allant plus loin encore, nous quittons le domaine de la symélie pour entrer dans la description des MONSTRES ANCHIPODES :

Notre Maître B. DUHAMEL en possède un cas :

Enfant L ... Daniel (Obs. 45) :

Les membres inférieurs sont en abduction, flexion et rotation externe, réalisant cet aspect de grenouille prête à sauter. Il y a pieds bots bilatéraux.

Il y avait en outre :

Imperforation anale (avec fistule recto-urinaire)

Vessie anormalement grande.

Enfin, malformation du coeur.

Malheureusement, il n'y a pas de radiographies de cet intéressant cas.

Dans la littérature, on en trouve de nombreux exemples :

Citons le cas 45 de la thèse de NAU (Paris, I904) :

Scoliose congénitale. Spina bifida lombo-sacré; dysmorphose très marqué à partir de la Ière vertèbre dorsale.

Luxation de hanche bilatérale. Bassin très étroit.

Les membres inférieurs sont en rotation externe, avec rotules en dehors et pieds bots bilatéraux.

Imperforation anale;

Absence des organes génitaux externes.

Absence de vessie : les uretères s'abouchent à la peau.

On conçoit que dans de tels cas, seul l'accolement des deux membres pelviens manque pour réaliser une sirène authentique.

Au terme de ces descriptions, retenons l'essentiel :

= la malformation des membres pelviens est celle qui prédomine: c'est la plus apparente et c'est elle qui permet la classification de ces monstres. Mais nous avons vu que dans notre syndrome de régression caudale, c'est le fait le plus contingent, puisque quand il existe, il s'agit de sirènes et nous voulons justement montrer que la sympodie est l'élément différentiel essentiel entre notre syndrome et la sirénie. Il existe d'ailleurs des formes de passage que nous avons déjà vu et sur lesquelles nous reviendrons.

= la malformation rachidienne est l'élément le plus méconnu, les préoccupations des auteurs se limitant à la description du bassin, pour expliquer les malformations et les malpositions des membres inférieurs. Nous n'avons, le plus souvent, de renseignements que sur l'état du sacrum. Il nous semble certain que les malformations rachidiennes sont beaucoup plus étendues et plus fréquentes; en effet, les auteurs ne mentionnent l'état du rachis que si une malformation vertébrale, telle une scoliose, attire l'attention sur cette région.

GEOFFROY SAINT HILAIRE pense que le nombre des vertèbres est souvent augmenté. SWITZER, cité par le précédent, émet l'opinion inverse. JULLIARD considère que l'absence de plusieurs vertèbres est le cas général. En ce qui concerne le sacrum, GEOFFROY SAINT HILAIRE pense qu'il est le plus souvent absent. CRUVEILHIER décrit au contraire le renversement du sacrum qui selon lui est présent, quoiqu'anormal. Dans les travaux, même lorsque l'auteur ne fait pas mention de l'état du rachis, l'étude des dessins et des radiographies montre souvent de grosses malformations des vertèbres et du sacrum (chez JULLIARD, JEANNENEY, DUPAS & BADELON). Pour nous, les malformations vertébrales et de sacrum sont très habituelles. Nous tenons pour

particulièrement fréquentes :

. l'agénésie totale ou partielle du sacrum,

. L'augmentation du nombre des vertèbres pré-sacrées, ce que nous appelons avec notre Maître DUHAMEL et notre Collègue MARTIN, à la suite de GADOW, l'épistasis.

L'agénésie du sacrum parait d'ailleurs souvent associée à une épistasis.

= Malformation du cloaque et des organes génito-urinaires

. l'imperforation anale est constante : c'est même le seul élément signalé dans toutes les observations, même les plus incomplètes.

. l'absence des organes génitaux externes est habituelle.

. les organes génitaux internes sont souvent malformés, mais les gonades sont en règle générale présentes, et ce n'est qu'exceptionnellement qu'on signale leur aplasie.

. il y a agénésie habituelle des deux reins. Les uretères sont habituellement absents; quand ils existent, ils s'abouchent à la peau, dans les intestins ou les déférents. La vessie est également le plus souvent absente, et quand elle existe, elle est réduite à une petite masse rudimentaire.

Mais ce serait nier l'évidence que de ne pas reconnaître la très grande fréquence d'autres lésions congénitales associées :

- malformations des membres supérieurs, telles que mains bottes par absence de radius. Notre Maître B. DUHAMEL a montré que cette malformation est assez souvent associée aux malformations ano-rectales, si bien que sans faire partie du syndrome de régression caudale, c'est un point commun entre les deux états, ce qui nous renforce dans notre conviction de leur parenté.

- il en est de même des aplasies de la paroi ventrale.

- les malformations cardiaques seront retrouvées également dans les malformations ano-rectales; mais ces malformations cardiaques sont en fait très fréquentes, et apparaissent volontiers dans tous les syndromes tératologiques complexes.

- les synostoses de côtes sont fréquentes dans les deux états, et semblent pouvoir être rattachées aux malformations rachidiennes.

Pour les malformations qui nous paraissent les plus inattendues chez les sirènes, dans le cadre de l'hypothèse de la régression caudale,

il faut tenir compte aussi du fait que les anomalies tératologiques ont toujours tendance à se multiplier, peut-être parce que le processus malformatif atteint d'autres bourgeons en formation, en même temps que l'atteinte du bourgeon caudal.

C'est dans le même esprit que l'absence de certains signes principaux des éléments du syndrome de régression caudale, dans certains exemples de sirènes incontestables, ne saurait nous faire modifier notre description qui n'a que la valeur d'un schéma : il ne serait pas logique d'exiger une rigueur scientifique dans de telles monstruosités, car elles témoignent d'une grande anarchie dans l'embryogènèse : Paul BERT disait qu'en fait de monstruosités, il n'y a pas de genre ni d'espèce, il n'y a que des individus (cité par LESBRE)

Bien plus, nous verrons dans la confrontation entre la tératologie humaine et la tératologie expérimentale, que les malformations ectopiques s'observent dans les deux cas.

Quoiqu'il en soit, nous reconnaissons à la régression caudale des degrés très divers, allant de la symélie très poussée (sirène apode) à la symélie moins poussée (sirène monopode et surtout dipode). Puis se trouve l'anchipode; véritable forme de passage avec les syndromes de régression caudale sans malformations au niveau des membres inférieurs. Mais dans tous les cas, des anomalies d'une autre région peuvent coexister, par atteinte simultanée d'un autre bourgeon embryonnaire.

Une variété à part est réalisée par la monomélie abdominale, que nous retirons du cadre des sirènes, tout en reconnaissant qu'il s'agit du même processus de régression caudale, mais qui est ici unilatéral - cette unilatéralité permettant la survie dans certains cas, un rein étant respecté, par exemple.

LES DONNEES EXPERIMENTALES

On a pu obtenir des sirènes et des " sirénoïdes " chez les poulets, alors que cette malformation n'a jamais été rencontrée à l'état spontané, par une action LOCALISEE sur la région caudale de l'embryon, à un stade très précoce de développement : entre les 30è et 40è heures d'incubation.

Deux moyens expérimentaux ont été employés, donnant des résultats identiques, ce qui augmente encore la valeur de ces travaux :

Etienne WOLFF, agit par irradiation aux Rayons X

ANCEL, par la Colchicine.

LES EXPERIENCES D'ETIENNE WOLFF (1936)

Cet auteur, à Strasbourg, a tout d'abord précisé avec une extrême rigueur la localisation où doit porter l'irradiation pour produire ces monstruosités : la zone à détruire est le territoire compris ENTRE les ébauches présumées des membres pelviens - territoire AXIAL qui correspond aux futurs organes de la région sacrée.

Tous les animaux d'expérience meurent en cours d'incubation (dans un délai de l'ordre de 8 jours), car l'irradiation lèse l'allantoïde ce qui empêche le développement de l'embryon.

Il a obtenu par son procédé :

des embryons sirènes (9)

des embryons sirénoïdes (I9) : ce sont eux qui nous intéressent le plus, car ce sont des formes dégradées qui se rapprochent de notre syndrome de régression caudale.

Tous ces monstres ont en commun :

- une atrophie plus ou moins complète des organes axiaux en arrière des vertèbres thoraciques : les somites et leurs dérivés, le système nerveux et la chorde dorsale s'arrêtent plus ou moins brusquement. En conséquence ni sacrum ni coccyx ne se forment ; la région postérieure du corps n'est pas innervée. Disons tout de suite, pour la compréhension des faits, que le rachis lombaire n'existe pas chez les oiseaux, où le sacrum et le coccyx sont très développés et font immédiatement suite au rachis thoracique. Il y a donc ici altération profonde du bassin par agénésie sacrée.

- fusion partielle ou totale des membres inférieurs,

- ou outre : orientation anormale des membres pelviens : rotation de I80° autour du plan de symétrie bilatérale : cette rotation est moins marquée chez les " sirénoïdes ". Lorsqu'il y a fusion des membres pelviens, la rotation est toujours associée : ce sont les sirènes. Lorsque seule la rotation existe, on est en présence de " sirénoïde ". La superposition avec la tératologie humaine est donc rigoureuse. On peut même se demander si ce n'est pas une rotation incomplète, qui ne met pas les membres au contact, qui empêche la symélie de se produire, autrement dit, si le phénomène déterminant et le plus important n'est pas cette rotation des ébauches des membres.

- on observe aussi de façon fréquente mais non constante, la fusion partielle ou totale du corps de WOLFF : sans être liée nécessairement à la sirénie, elle apparait dans les mêmes conditions jusqu'au niveau où persistent des éléments axiaux (chorde dorsale) pour les séparer. A partir du moment où des ébauches médianes disparaissent, les corps de Wolff se fusionnent.

Nous noterons qu'il est question ici du corps de Wolff ou Mésonéphros, mais pas du métanéphros. Nous avons vu en effet que les animaux d'expérience meurent très tôt, avant que leur rein définitif ne soit apparu. Mais selon le Professeur GIROUD, l'ébauche suivante ne peut être normale, voire même présente, que si la précédente ontogénique l'est; il y aurait donc eu nécessairement chez ces poulets une absence ou une altération très profonde des reins. De toute façon, les canaux de Wolff, nés du mésonéphros, sont malformés, réunis en un seul ou plus souvent très dilatés. Ces canaux vont au sinus uro-génital dont ils participent à la formation. C'est de leur extrêmité distale que s'évagine le bourgeon urétéral vers l'ébauche métanéphrotique que dépend la formation du rein définitif : il n'est pas douteux donc que le rein définitif des poulets sirènes, s'ils venaient à terme, seraient absents ou très malformés.

- L'atrophie de la région cloacale est fréquente ; elle peut s'expliquer par une atrophie du rectum, ou par une agénésie de la partie basse du canal de Wolff (d'un ou des deux côtés), qui se termine en cul de sac ou va s'aboucher plus haut dans l'intestin. Cette atrophie cloacale, outre son incidence sur les malformations urinaires, contient donc en puissance une imperforation anale.

Quittons le domaine des généralités pour voir en détail les caractéristiques des divers types de monstruosités obtenues par Etienne WOLFF.

I° - LES SIRENES MONOPODES

Le membre pelvien est impair et médian, dans le prolongement du corps de l'embryon (ce qui est très anormal pour un poulet), avec un seul axe osseux. Le rachis se termine au niveau des dernières vertèbres thoraciques : il n'y a ni sacrum ni coccyx. Le bassin n'a qu'un os coxal avec un seul cotyle.

L'intestin n'a pas de dilatation cloacale : le côlon se termine en cul de sac aveugle.

Le corps de Wolff est normal dans sa partie antérieure, mais atrophié en arrière.

Les canaux de Wolff sont dilatés de façon démesurée.

2° - LES SIRENES DIPODES :

Les membres pelviens ont deux axes osseux : la réunion se fait par une palmure tégumentaire, tout à fait comme les sirènes dipodes humaines. Ces membres sont aussi situés dans le prolongement du corps.

Les mésonéphros sont séparés l'un de l'autre par des vestiges des organes axiaux. Les canaux de Wolff sont très dilatés.

Le tube digestif, à sa partie terminale, n'a pas de renflement cloacal mais s'ouvre à l'extérieur par une fente étroite, dans le sillon ventral qui sépare les deux cuisses : il n'y a donc pas d'imperforation anale, mais néanmoins une profonde malfaçon de la région rectale. Notons d'ailleurs que WOLFF n' a obtenu que deux sujets de ce type, ce qui est insuffisant pour se faire une idée sur la question.

3° - LES SIRENOIDES

Les membres pelviens ont deux axes osseux distincts, et l'union cutanée est limitée au segment fémoral des membres : il s'agit donc d'une sirène partielle, dont on a vu un exemple en pathologie humaine : le cas décrit par MAIER en I827 et rapporté par GEOFFROY SAINT HILAIRE. Quant à la rotation des membres, elle est incomplète, d'environ 60° sur l'axe du corps.

L'intestin terminal est atrophié ou normal : le cloaque, imperforé ou non. Les corps de Wolff se fusionnent en un organe impair ou bien restent séparés.

4° - LES CAS APPARENTES

Ici, les membres inférieurs ne sont pas réunis. Ce sont ces cas qui doivent ressembler le plus à notre syndrome de régression caudale sans malformation au niveau des membres inférieurs. En effet, Etienne WOLFF a obtenu dans un cas une atrophie isolée du système nerveux de la région coccygienne ou sacro-coccygienne, ce qui rappelle l'agénésie isolée du sacrum chez l'homme. Mais dans ces cas, il n'y a pas d'altération de la région cloacale : la régression caudale est trop peu marquée pour atteindre cet organe.

EXPERIENCES D'ANCEL (I952)

Elles sont tout à fait symétriques de celles d'Etienne WOLFF. Ces auteurs travaillaient d'ailleurs en équipe dans leur Laboratoire de la Faculté de Strasbourg. Ici, l'agent malformatif n'est pas physique, mais chimique : ANCEL utilise un antimitotique, la colchicine, qu'il introduit par une pipette dans un oeuf de poule dont la coquille a été ouverte, ce qui permet de localiser l'endroit où le produit est placé.

Sur les I63 expériences réalisées, il obtient I35 embryons vivants, avec I3 sirènes, soit près de I0%, divisés en :

symèles apodes : 4 ; symèles monopodes : I ; symèles dipodes: 4
poulets anchipodes : 4

On a donc, au maximum, des anomalies très sévères portant sur la moitié postérieure du corps, qui est atrophiée - et au minimum, est

réalisée une simple atrophie de la région cloacale.

Au terme de ces travaux expérimentaux, on remarque que pour obtenir la sirène, il faut agir sur des embryons très jeunes, entre les stades 9 et 27 somites (30è à 40è heure d'incubation). En effet, l'action malformative doit survenir au stade de bourgeons indifférenciés, un accolement secondaire, une fois les tissus spécialisés, n'est plus possible.

D'autre part, on a vu ce qui cause la mort, c'est une altération des annexes du foetus (allantoïdes chez les poulets). Nous savons que KEMPMEIER explique l'origine de la sirène par un mécanisme semblable : il y aurait de façon constante une seule artère ombilicale. Celle-ci s'aboucherait toujours haut sur l'aorte, de façon ectopique donc. La moitié inférieure du tronc serait donc mal vascularisée : il y aurait une anoxie relative qui entrainerait un arrêt du développement de la région caudale. Cette explication nous paraît tout à fait plausible, la colchicine ou les rayons X n'ayant d'autre effet que de réduire la prolifération normale du bourgeon caudal.

On comprend mieux aussi pourquoi on peut avoir aussi chez les sirènes ou dans les syndromes de régression caudale une aplasie de la paroi ventrale, car l'allantoïde s'implante au niveau de l'ombilic.

Ces expériences nous semblent donc au total quasi-démonstratives du mécanisme de formation des sirènes : altération des organes embryonnaires axiaux de la région caudale à un stade extrêmement précoce, responsable des malformations des membres inférieurs, des malformations vertébrales, des anomalies du cloaque et de l'intestin terminal, des malformations génito-urinaires, l'ensemble formant un tout peu dissociable, véritable syndrome de régression caudale.

THEORIES EXPLICATIVES DE LA SYMELIE

Pour GEOFFROY SAINT HIALIRE et CRUVEILHIER, la sirène est due à une altération du bassin par compression.

DARESTE, en I89I, invoque le même mécanisme de compression, " par un amnios trop étriqué ". On sait maintenant que des brides amniotiques peuvent être responsables d'un certain nombre de malformations des membres, mais il s'agit d'amputation ou d'atrophie en dessous d'un sillon : c'est une atteinte purement mécanique et le reste du foetus est parfaitement sain. On peut voir une amputation d'un ou de deux membres. Plus souvent, l'amputation n'est que partielle. Il ne s'agit en tout cas jamais de sirène. ANCEL & WOLFF nous montrent au contraire qu'il s'agit de l'aplasie du bourgeon caudal.

Etienne WOLFF donne les éléments de comparaison suivants entre les syméliens humains et les syméliens expérimentaux :

" Rien dans le membre impair ne permet de marquer de différence entre les uns et les autres : pied renversé, talon vers l'avant, pointe en arrière, pouces externes, articles à un ou deux axes osseux comme les symèles, uromèles ou sirénomèles (selon la terminologie de GEOFFROY SAINT HIIAIRE), une ou deux cavités cotyloïdes, suivant qu'il y a un ou deux fémurs ".

Malgrè la très grande différence entre la disposition des os coxaux des primates et des oiseaux, on constate une remarquable analogie des bassins chez les syméliens des deux groupes : concentration des os iliaques vers la ligne médiane - suprression de la cavité pelvienne - renversement en arrière et soudure des os pairs.

Certaines anomalies sont en outre communes :

- imperforation anale,

- atrophie des conduits uro-génitaux.

Toutefois, Etienne WOLFF s'étonne de ce qu'un des caractères essentiels qu'il décrit chez les sirènes expérimentales n'est pas signalé en régle dans les descriptions humaines : l'atrophie de la partie basse du rachis. Il montre d'ailleurs que sur des radiographies mal interprêtées par l'auteur qui présente la sirène, ou sur des dessins fidèles, on peut rétrospectivement trouver des anomalies à ce niveau.

Il conclut en disant que l'attention n'a peut être pas été assez attirée sur cette anomalie jusqu'à ce jour. C'est tout à fait notre point de vue. Nous avons d'ailleurs déjà parlé bien souvent de ce problème. Nous le verrons encore au sujet des malformations ano-rectales.

Nous admettrons donc avec WOLFF et ANCEL que le mécanisme premier de la malformation sirénoïde réside dans l'atrophie des organes axiaux de la région caudale, ce qui rend compte de la diversité des formes cliniques qui répondent à ce type.

Jusqu'ici, nous avons souvent parlé de la ROTATION ANORMALE des membres pelviens, aussi bien chez les sirènes humaines que dans celles d'ANCEL et WOLFF.

L'explication en est malaisée : selon IATASTE, cette disposition serait primitive chez tout embryon, et une torsion secondaire s'effectuerait chez les sujets normaux, mais non chez les sirènes. Pour cette affirmation, on se fonde sur l'étude tératologique des Pygomèdes et sur l'anatomie comparée (certains lézards et tortues), car on sait que l'ontogénèse résume la phylogénèse. Pour DARESTE, le retournement des membres serait le fait primordial de la sirénie : il considère comme sirènes des embryons de poulet où cette rotation s'observe. Pour d'autres auteurs, plus proches de l'observation anatomique, la rotation s'explique facilement par le déplacement du cotyle. On a vu en effet que chez les sirènes, le sacrum est souvent absent : les os iliaques sont réunis sur la ligne médiane; les cotyles sont en position plus postérieure que normalement. Les fémurs sont de ce fait déplacés et la luxation de la hanche fréquente. On sait en effet que cette disposition est celle que l'on voit en clinique humaine dans les cas d'agénésie du sacrum, qui est une variété de régression caudale (mais qui ne nous intéresse pas directement, car l'imperforation anale n'y est pas constante).

Nous avons remarqué aussi que chez les anchipodes, la rotation des membres inférieurs est souvent incomplète, ce qui les met en abduction et flexion : les membres sont éloignés de ce fait l'un de l'autre, et c'est peut être la raison pour laquelle les deux membres ne sont pas soudés. Avec DARESTE, nous pensons donc que la rotation des membres inférieurs est le phénomène principal, qui tient sous sa dépendance la symélie, qui semble n'être qu'une conséquence. Cette manière de voir ce problème a en tout cas l'avantage de relier les sirènes aux anchipodes et par leur intermédiaire aux sujets avec seulement une luxation de la hanche ou des pieds bots, ce

qui nous ménage des transitions avec les formes de régression caudale sans altération des membres inférieurs.

LES TRAVAUX DE DUNN

Jusqu'ici, la symélie nous est apparue comme une malformation rare, survenant de façon inopinée, ce qui laisse prévoir que cette malformation est acquise au cours de l'ontogénèse, autrement dit, qu'elle n'est pas héréditaire ou génétique. Les travux d'ANCEL et de WOLFF n'ont fait que confirmer cette opinion, puisque c'est par une influence extérieure qu'on provoque la malformation. Nous avons pourtant relevé sur le tableau de KEMPMEIER un cas tout à fait curieux : une sirène est née d'une grossesse gémellaire. Le jumeau (univitellin) avait une imperforation anale et des malformations génito-urinaires. Ce cas, dont nous n'avons malheureusement pas pu trouver l'observation complète, a un intérêt de premier plan : il démontre la réalité du syndrome de régression caudale, puisque le même potentiel génétique peut produire indifféremment une sirène ou un syndrome de régression caudale sans malformation des membres inférieurs. En même temps, il montre que cette malformation peut être liée à l'hérédité, les lois de la statistique ne nous permettant pas de considérer comme un simple hasard le fait que deux jumeaux soient atteints de malformations aussi rares sans que les caractères génétiques soient en cause. Nous verrons que nous avons de même pour les malformations ano-rectales quelques exemples de cas où peut se poser le problème de l'origine génétique.

DUNN étudie la transmission génétique chez des souris de laboratoire d'une race très particulière " à queue courte " dont on connait le génotype de façon très précise. Il a au cours de ses travaux, la surprise de voir naître une série de 5 sirènes (parmi d'autres malformations). Or, jusqu'ici, comme chez les poulets, la sirénie spontanée était inconnue chez les souris. Nous noterons toutefois que ces sujets d'expériences sont des animaux très dégénérés par de nombreux croisements successifs consanguins et que l'atrophie de la queue, qui les caractérise, les prédispose sûrement à la régression de cette région. Les cinq sirènes de DUNN proviennent des couples différents, et ont au moins 3 et peut-être 5 génotypes différents. Mais ils sont tous très voisins, provenant de la même souche initiale : ce sont de véritables " cousins germains ".

Toutes ces sirènes ont en commun :

- l'agénésie du côlon, qui se termine dans la région iléo-coecale ; il y a donc toujours imperforation anale.

- absence des organes génitaux externes.

On voit par ailleurs le plus souvent :

- présence de gonades : 4 fois, dont 3 fois gonades normales (des ovaires dans ces 3 cas) et la 4ème fois, sexe indéterminé.

- tractus génital : absent : 2 fois : dans le cas n° I, où il n'y a pas de gonades, et cas 5, où les gonades sont malformées.

Ailleurs, utérus double ou malformé.

- appareil urinaire : absence totale de l'appareil excréteur dans 4 cas reins hydronéphrotiques dans un cas, vessie absente dans tous les cas.

- en ce qui concerne le rachis :

. cas I : dysmorphose cervicale et dorsale; agénésie du rachis à partir des vertèbres lombaires

. cas 2 : agénésie du rachis lombo-sacro-caudal. Spina bifida généralisé

. cas 3 : dysmorphose généralisée

. cas 4 : rachis non étudié,

. cas 5 : dysmorphose lombaire, puis agénésie du rachis à partir de L 3

- le bassin : absence de sacrum avec synostose des ilions dans le cas I

absence totale de bassin dans les cas 2 et 3

synostose double en avant (pubis et ischions) dans le cas 3

aucun renseignement sur le cas 4

peu de renseignements sur le bassin du cas 5 (très anormal)

- état des membres inférieurs : on trouve dans cette série pratiquement toutes les variétés de sirènes :

. sirènes dipodes : cas 3 et 4

. sirène monopode : cas I

- sirène apode : cas 2

- sirène partiellement anchipode : cas 5
  Cette sirène avait en effet une fusion purement cutanée et ne touchant que le segment de la cuisse. Ce cas est tout à fait superposable à celui de MAIER. Nous avons vu qu'Etienne WOLFF obtient aussi cette variété, très rare, en tératologie clinique.

Les travaux d'Etienne WOLFF et d'ANCEL nous ont montré qu'un traumatisme de l'embryon pouvait déterminer l'apparition d'une symélie ou d'une régression caudale. Les recherches de DUNN montrent que ces mêmes états peuvent résulter d'un facteur génétique.

KEMPMEIER voit l'origine de la malformation dans une anomalie du cordon, qui ne comprend pas le nombre normal de vaisseaux, en particulier, une seule artère ombilicale. Cette artère ombilicale s'implante chez l'embryon en haut, sur l'aorte. Il pense donc que la partie sous ombilicale de l'embryon, recevant moins de sang, se développe mal, d'où toutes les anomalies de la portion caudale, réalisant la symélie : l'anoxie s'opposerait au développement du bourgeon caudal, de la même façon que la colchicine employée par ANCEL, où les rayons X, utilisés par WOLFF. Cette idée nous paraît très séduisante : nous remarquons en effet :

- que les anomalies du cordon sont à peu près constantes,

- et par ailleurs l'étude des monstres acardiaques rend compte de cette explication : les monstres acardiaques se voient uniquement dans les grossesses gémellaires : un jumeau est normal, et donne du sang à l'autre jumeau, qui est sans coeur : seule cette suppléance de circulation lui permet de vivre .... jusqu'à la naissance : ces monstres ont des anomalies majeures et ne ressemblent guère à un foetus. Mais LESBRE remarque que ce sont les parties " les plus rapprochées de l'insertion des artères ombilicales qui se développent le moins mal ", si bien que dans la même hypothèse, on peut admettre que chez les sirènes, les membres pelviens et la région caudale sont altérés par l'éloignement des artères ombilicales. BAUD & ISELIN ont présenté à la Société d'Anatomie de Paris (séance de mars 1960) un tel monstre, avec un coeur très imparfait (" hémiacardiaque " selon le Professeur GIROUD) ; les auteurs le considèrent d'ailleurs comme un sirénoïde, car il n'a qu'un membre inférieur unique. Ce monstre a une dysmorphose rachidienne, pas de rein ni d'émonctoires, et le tube digestif se termine en cul de sac. La radiographie du bassin et des membres inférieurs montre qu'il s'agit d'un monomèle. Cependant, si le déterminisme de la monstruosité pourraît être d'ordre vasculaire, tout n'est pas clair ; en effet, dans la circulation extra-foetale, les artères ombilicales transportent du sang veineux, et la veine du sang rouge.

DEUXIEME PARTIE : LES MALFORMATIONS ANO-RECTALES

Elles sont beaucoup mieux connues que les sirènes :

D'une part, de par leur fréquence, qui est estimée, selon les statistiques, de l'ordre de un cas pour 5.000 à un cas pour 10.000 naissances;

D'autre part, parce que la possibilité, donc la nécessité, d'une intervention chirurgicale curatrice a conduit à de très nombreux travaux sur la question.

Il existe plusieurs CLASSIFICATIONS des malformations ano-rectales, basées soit sur nos connaissances embryologiques, soit sur des considérations pratiques de technique chirurgicale.

Nous rappelerons, parce qu'elle est la plus fréquemment employée dans les travaux anglo-saxons, la classification de LADD & GROSS :

- type I : orifice anal normal, mais jonction ano-rectale en partie rétrécie.
- type 2 : obstruction complète par persistance de la membrane anale.
- type 3 : imperforation anale avec cul de sac distant de la membrane anale : ce type englobe la plupart des formes courantes.
- type 4 : anus et canal anal normaux, mais terminaison du rectum en cul de sac borgne.

Notre Maître Bernard DUHAMEL utilise la classification suivante, qui nous semble plus proche des faits, et qui comporte trois groupes:

- les imperforations membraneuses simples, par persistance plus ou moins complète de la membrane cloacale, qui comprennent :

  • les imperforations membraneuses vraies complètes (" covered anus " de la classification de Denis BROWNE).

  • les imperforations simples incomplètes, variantes des précédentes.

  • les sténoses anales (que Denis BROWNE appelle " imperfect anus ").

- les imperforations ano-rectales vraies, dans lesquelles le rectum se termine en cul de sac au-dessus du plan des releveurs - chez les mâles elles peuvent s'accompagner de fistule recto-urinaire (dans l'urèthre ou la vessie), inapparentes à l'examen superficiel.

- les abouchements anormaux du rectum, dans lesquels, l'anus étant imperforé, le rectum malformé s'ouvre au périnée par une fistule plus ou moins longue, qui peut être périnéale moyenne, scrotale ou vulvaire.

Denis BROWNE et certains auteurs modernes subdivisent ces abouchements anormaux en deux catégories : ceux dans lequel la malformation est rectale, haute, et de trajet fistuleux long, et ceux dans lequel la malformation est basse, et qui seraient que des anus ectopiques. En fait, l'existence en place normale des éléments mésodermiques de la région anale, et le caractère toujours pathologique de l'anus ectopique, montrent que ces deux catégories ne sont en fait que deux aspects d'une même malformation.

Les malformations ano-rectales en elles-mêmes ne nous retiendront pas plus longtemps, car il n'est pas de notre objet de les décrire à nouveau. Nous désirons simplement montrer qu'elles sont l'un des éléments du syndrome de régression caudale. Rappelons qu'ANCEL obtient une atrésie cloacale par lésion très localisée sur la partie caudale de l'embryon de poulet, par un antimitotique, la colchicine, utilisée à un stade très précoce du développement, ce qui réalise, si l'on veut, une malformation expérimentale de la région ano-rectale, mais nous avons vu que, le plus souvent, l'action de la colchicine est beaucoup plus étendue et réalise le syndrome complet de la régression caudale, comme on le voit dans les expériences de WOLFF.

Au point de vue embryologique, l'anus provient de la coalescence et de l'ouverture l'une dans l'autre de deux ébauches distinctes :

- d'une part, l'intestin primitif,

- et d'autre part, une invagination cutanée.

Nous avons vu que la persistance d'une membrane entre ces deux formations réalise l'imperforation membraneuse simple et ses différentes variétés. La partie la plus distale du tube digestif aboutit au cloaque, qui est un carrefour où arrivent : l'intestin primitif, les canaux urinaires et génitaux. Ce cloaque subit des cloisonnements. Une première division sépare le rectum en arrière et le sinus uro-génital en avant. Ce clivage a lieu à la 6ème semaine de la vie intra-utérine, sur un foetus de II mm. Plus tard, le sinus se divisera lui-même, pour séparer les organes génitaux et urinaires, ceci vers la 8ème semaine. Si bien que la persistance du cloaque réalise une anomalie ano-génito-urinaire dont l'origine est unique : il ne s'agit pas là d'une association d'anomalies. Néanmoins, en clinique, la persistance d'un cloaque n'est habituellement pas considérée comme une malformation ano-rectale, celle-ci n'étant pas l'élément prédominant.

Ces malformations ano-rectales sont-elles héréditaires (donc génétiques) ou au contraire acquises au cours de l'embryogénèse ? Nous nous sommes posés la même question à propos des sirènes. Ici aussi, les travaux expérimentaux d'Etienne WOLFF et d'ANCEL montrent que des facteurs exogènes peuvent intervenir. Par contre, les travaux de DUNN et l'existence des jumeaux dont l'un a une régression caudale telle que nous l'entendons, alors que l'autre est une sirène (cas rapporté par KEMPMEIER), sont en faveur de l'origine génétique.

Si la malformations ano-rectales nous est apparue comme acquise au cours du développement dans la plupart des cas, car elle survient fortuitement dans une lignée indemne de toute malformation ano-rectale, nous relevons cependant dans un certain nombre d'observations un caractère indéniable : JOYEUX (thèse Nancy, I9I2) rapporte le fait suivant : Mr HADRE (Société de Médecine Berlinoise du 25 Mars I885) a décrit le cas suivant : " Deux petites filles avec imperforation ano-rectales; le père de l'une d'elles et la mère de l'autre sont frère et soeur (les enfants sont donc cousines germaines). Cette dernière avait été opérée à la naissance pour une imperforation anale. En I860, elle accouche d'un enfant sans anus (mort peu après l'intervention). Elle a depuis encore mis au monde un enfant présentant la même malformation. Le père de la 2ème petite fille avait également une imperforation anale. Voici donc six cas d'occlusion anale, soit partielle, soit totale, observée sur deux familles ayant entre elles une parenté étroite ". Nous avons reporté in extenso ce qu'en dit JOYEUX, qui l'avait trouvé lui-même dans la thèse de LERMONT, n'ayant pu se procurer l'original. Une telle observation est tout à fait unique, et il ne saurait être question de discuter le caractère héréditaire de la malformation anale dans cette lignée. Nous avons trouvé d'autres observations qui plaident dans le même sens : GERNEZ & TISON ont décrit un cas d'imperforation anale familiale : un enfant est né avec une imperforation anale, avec agénésie partielle du côlon. A l'enquête familiale, on apprend qu'un oncle de cet enfant était mort à la naissance d'une imperforation anale. Cet oncle avait un jumeau, qui semble indemne de cette malformation. Notre Maître DUHAMEL a dans sa série deux sujets d'une même fratrie ayant une imperforation anale, de type anatomique différent d'ailleurs.

Ailleurs, la malformation semble acquise au cours de l'embryogénèse, sous l'influence d'un facteur infectieux viral :

DUMONT, en 1955, collige 119 observations d'oreillons pendant la grossesse : il trouve 20% de malformations, globalement, mais ce pourcentage monte à 30% si les oreillons sont survenus dans le premier trimestre de la gestation. Parmi les anomalies rencontrées, il cite une malformation ano-rectale, qui semble isolée, et surtout un autre cas avec " agénésie osseuse " et " malformation ano-génitale " qui semble être un cas authentique de régression caudale - mais nous n'avons aucun détail sur cette observation (dont la référence n'est pas indiquée .)

Dans la série de Bernard DUHAMEL, il est possible de mettre en cause une fois la rubéole : une femme avait eu au début de sa gestation une rubéole certaine. L'enfant qui nait est atteint de malformations ano-rectales, associées à des malformations vertébrales, génito-urinaires, à une luxation congénitale d'une hanche et à une communication inter ventriculaire, c'est donc encore un exemple de régression caudale. Dans la littérature, BLUMEL, EVANS & EGGERS citent une observation du Dr HOCKS : enfant présentant une imperforation anale, pieds bots bilatéraux et mal développement des jambes et des pieds, absence du rein droit, avec dysmorphose vertébrale sur le rachis dorsal sur le rachis lombaire et agénésie de la partie basse du sacrum; cet enfant, qui présente un syndrome de régression caudale au complet, est né après une gestation marquée par une " infection virale " au 5ème mois. Nous noterons que les viroses et surtout la rubéole, dont on connait le haut pouvoir tératologique au début de la gestation, ne donnent habituellement que des malformations du coeur, des yeux et des oreilles. Cependant, la constatation de malformations de la portion caudale ne doit pas nous surprendre, puisque nous savons que cette région se développe très tôt : en particulier, le rectum se différencie vers la 8ème semaine de la vie embryonnaire.

MALFORMATIONS ASSOCIEES AUX MALFORMATIONS ANO-RECTALES

Elles ont une importance primordiale dans notre démonstration du syndrome de régression caudale, parce qu'elles sont le lien entre les malformations ano-rectales isolées et les sirènes.

La fréquence des associations d'anomalies est très grande. Citons quelques chiffres : Bernard DUHAMEL, sur 127 cas où il a pu étudier le rachis dans son ensemble trouve 48% d'anomalies associées. Mais si l'on fait abstraction des anomalies rachidiennes qu'il faut rechercher, dans les 178 dossiers qu'il présentait à la Société de Pédiatrie en 1959, le pourcentage tombe à 29,9%. On voit tout de suite la très grande importance statistique des malformations rachidiennes, puisque c'est la malformation la plus fréquente dans la statistique de notre Maître (35,4% des cas où le rachis a pu être étudié).

Selon NICOLAI, les chiffres oscillent entre 22 et 72 % : citons quelques chiffres :

LU	: 22%
SANTULLI	: 34%
GROSS	: 39%
MAYO & RICE	: 44%
NORRIS BROPHY BRAYTON	: 46%
LEE	: 69%

De telles variations peuvent s'expliquer ainsi :

= d'une part, il y a ambiguité dans les termes et les conceptions : c'est ainsi que de nombreux auteurs font entrer dans le calcul les fistules recto-urinaires, qui à nos yeux appartiennent en propre à la malformation ano-rectale, dont elles sont des variétés, et que nous éliminons donc des associations, comme nous le verrons plus loin. Mais l'incidence d'un tel point de vue est considérable, puisque dans les statistiques de NICOLAI, la fréquence totale des associations tombe de 58 à 32 %, si l'on retranche les fistules urinaires. De même, GROSS trouve 4 cas de mégacolons, manifestement secondaires à la malformation ano-rectale, et que nous

éliminerons donc des calculs. Ce ne sont là que des exemples, mais au total, les chiffres exprimés sont essentiellement fonction de l'idée qu'on se fait de la notion d'association d'anomalies.

= La fréquence de ces anomalies associées dépend aussi de la minutie avec laquelle est fait le bilan somatique des sujets atteints de malformations ano-rectales : il est des malformations apparentes dès l'inspection, mais les lésions vertébrales ou les malformations du haut appareil urinaire passent en règle inaperçues : nous avons vu, en citant les chiffres de la statistique de Mr DUHAMEL, combien les chiffres changent si l'on ne tient pas compte des malformations vertébrales. Nous avons vu aussi que WOLFF regrette l'absence de renseignements précis sur l'état du rachis de la plupart des observations de sirènes. Nous ne pouvons que reprendre à notre compte ses doléances, et nous verrons que justement la conclusion de ce travail sera d'émettre le souhait que devant toute malformation ano-rectale, un bilan des lésions soit fait, orienté par la connaissance des éléments du syndrome de régression caudale.

MOORE & LAWRENCE remarquent que si leur statistique personnelle montre 72 % de malformations associées, elle s'élève à 97 % des cas où il y a eu autopsie (33 cas avec malformations associées sur 34 autopsies)

= Enfin, un grand nombre de travaux que nous avons étudié sont faits par des spécialistes qui reçoivent des cas triés, par exemple les urologues, qui voient secondairement des enfants pour des problèmes relevant de l'urologie.

Pour étudier quelles sont les malformations associées les plus fréquentes selon les auteurs, nous avons étudié plus spécialement les travaux de IO auteurs suivants :

I° - GROSS	507 cas
2° - NICOLAI	I00 cas
3° - PALMER	I00 cas
4° - MADDISON - LEE	25 cas
5° - ROSENBLATT - GUSTAVSON	43 cas
6° - MOORE & LAWRENCE	I20 cas
7° - DONOVAN & BROWNE	2I cas
8° - SANTULLI	62 cas
9° - BERMAN	22 cas
IO° - DUHAMEL	I96 cas

Nous remarquerons que la série de notre Maître est au 2ème rang mondial pour l'importance numérique.

Cet ensemble de IO travaux présente I.I96 observations de malformations ano-rectales. On trouve sur cet ensemble :

I° - POUR LES MALFORMATIONS OSSEUSES :

III cas de malformations vertébrales et sacrées, mais seul notre Maître étudie systématiquement le rachis, et possède à lui seul 46 cas.

40 fois, il y a une malformation neurologique centrale : spina bifida, hydrocéphalie ou microcéphalie, méningocèle ou myéloméningocèle.

9 fois, anomalies costales

Il y a trois observations de sinus pilodinal ou de queue rudimentaire.

- Au niveau des membres inférieurs :

28 cas de pieds bots ; 8 cas de luxation de la hanche.

Enfin, 6 anomalies non décrites des membres inférieurs.

- Au niveau des membres supérieurs :

main bote : I4 cas ; anomalies du pouce : IO cas

malformation des doigts : 8 cas

En outre, II anomalies osseuses non précisées.

2° - MALFORMATIONS GENITALES RENCONTREES

Anomalie du pénis : II cas (absence, pénis anormal ou double)

Hypospadias : 37 cas

Scrotum bifide : I6

Ectopie testiculaire : 24

Absence d'organes génitaux externes : I cas

Absence de gonades : I ; hermaphrodisme : 2 cas

Duplication partielle ou totale du tractus génital féminin:25

Aplasie partielle du tractus génital féminin : I3

Hydrométrocolpos : 5

On y ajoutera 5 anomalies génitales non détaillées.

3° - MALFORMATIONS URINAIRES ASSOCIEES :

Absence totale de tout le tractus urinaire : I cas

Absence d'un rein et de uretère : 24

Rein hypoplasique ou non fonctionnel : I6

Reins polykystiques : 9

Rein en fer à cheval (et toutes malformations morphologiques) : I8

Hydronéphrose : I5 cas ; méga uretère : 29

Malformation urétérale : I0

Exstrophie ou absence de vessie : I4 ; autres anomalies de vessie : 5

4° - AUTRES MALFORMATIONS FREQUENTES, ne faisant pas partie de notre syndrome

Atrésie de l'oesophage : 40

Malrotation intestinale : I5

Atrésie du colon ou du grêle : I7

Duplication digestive : 3

Diverticule de Meckel : I4 ; situs inversus : I cas

Absence de vésicule biliaire : 4

Omphalocèle : 6 ; hernie de paroi : 2I

Malformations du coeur : 98

Aplasie du poumon : 5

Mongolisme : 27

Malformation des oreilles : I0

Becs de lièvre et voiles : 26 cas

Cette liste comprend les malformations les plus souvent rencontrées.

Cependant, les chiffres ont certainement une valeur toute relative, surtout en ce qui concerne les malformations inapparentes (vertébrales et urinaires hautes). Nous verrons plus loin que nous contestons même certains diagnostics, comme le mongolisme, qui apparait pourtant comme très fréquent.

LES ANOMALIES VERTEBRALES

Ce sont elles qui nous arreterons le plus longtemps, car elles ont été jusqu'ici très méconnues.

C'est notre Maître, le Professeur Agrégé Bernard DUHAMEL qui a la première fois attiré l'attention sur la très fréquente association des anomalies vertébrales aux malformations ano-rectales. En effet, dans une communication à la Société de Pédiatrie, sur 127 dossiers de malformations ano-rectales où les clichés du rachis sont interprétables, il trouve 45 fois une anomalie vertébrale, soit dans 35,4 % des cas. Il est donc regrettable que dans de nombreux dossiers, l'état du rachis ne puisse être analysé avec précision. Souvent, les seules radiographies qui existent sont des lavements barytés (dans les malformations avec fistule, ou lors des contrôles post-opératoires) et l'interprétation du rachis lombaire et du sacrum est bien souvent impossible. Ce n'est que dans les cas où les clichés sans préparation ont été faits suivant la méthode de WANGENSTEEN & RICE, tête en bas, que le rachis peut être étudié (encore n'a t-on pas toujours les deux incidences indispensables, face et profil). L'autopsie (éventuelle) ne fait mention de l'état rachidien que si une anomalie morphologique importante attire l'attention sur la colonne vertébrale. Il ne nous reste donc qu'à déplorer le caractère parcellaire de nos informations sur l'état rachidien de nombreuses observations.

Il faut d'ailleurs signaler que les anomalies vertébrales en dehors de toute malformation ano-rectale sont plus fréquentes qu'on ne le pense ordinairement. KEITH en Angleterre, LE DOUBLE, en France, ont étudié avec beaucoup de minutie des rachis de toutes provenances. Plus près de nous, SHANDS & PEACOCK, trouvent sur la population d'un hopital d'enfants infirmes une grande fréquence des malformations inapparentes du rachis : sur 479 enfants examinés systématiquement, ils trouvent 37,9 % d'anomalies rachidiennes, et pour 100 malformations trouvées par examen systématique, il y a plus d'un quart (28,8 %) de ces anomalies qui siègent sur le rachis.

Quelles sont les malformations rachidiennes que l'on rencontre dans les imperforations ano-rectales :

Avec Bernard DUHAMEL, nous les classerons en 4 groupes :

- Les AGENESIES, forme le plus directement en rapport avec notre syndrome de régression caudale,

- Les MALFORMATIONS DES CORPS VERTEBRAUX, comprenant les vertèbres bi-partites et les vertèbres surnuméraires,

- Les DYSMORPHOSES : on entend par là l'association de plusieurs malformations des corps vertébraux sur un même segment du rachis, comportant des fentes vertébrales et des hémivertèbres et aboutissant au cours de la croissance à la formation de blocs vertébraux.

- Les ANOMALIES NUMERIQUES : il s'agit ici d'anomalies par défaut ou par excès du nombre des vertèbres lombaires ou sacrées, en dehors des cas d'agénésie.

I - LES AGENESIES

Elles progressent de bas en haut, réduisant le nombre des pièces du rachis. Notre Maître B. DUHAMEL trouve :

20 fois une agénésie sacro-coccygienne : chaque fois, le coccyx était absent; le sacrum n'avait que 4 pièces dans 7 cas, 3 pièces dans 6 cas, et 2 pièces dans 4 cas et une seule dans un cas. Le sacrum manquait totalement dans 2 cas, et dans ces 2 cas, la 5ème vertèbre lombaire était considérablement atrophiée. L'auteur ajoute que dans I5 de ces 20 cas d'agénésie, il y avait une autre anomalie vertébrale associée.

JOYEUX, dans sa thèse (Lille, I9I2) dit que dans les malformations ano-rectales on a signalé l'atrophie du coccyx (ROUX, thèse Montpellier I844) et de la partie inférieure du sacrum (GOUYAND, Gazette Médicale de Paris, I856). Dans la littérature, si l'on part des cas d'agénésie sacrée, on trouve les éléments de notre syndrome de régression caudale mais l'anus n'est pas toujours anormal : ces formes ne nous intéressent pas directement, bien qu'il s'agisse de variétés de régression caudale, puisque nous avons comme objet de montrer la parenté entre les malformations ano-rectales et les sirènes. Mais qu'il y ait ou non malformation ano-rectale, un certain nombre de caractères sont communs :

- les fesses sont courtes et aplaties,

- il y a troubles sphinctériens graves, des paralysies et de l'atrophie des membres inférieurs, tous ces faits étant expliqués par l'agénésie des nerfs rachidiens et de la moëlle en dessous du niveau de

l'absence du rachis : on retrouve ces éléments dans le syndrome de section médullaire traumatique.

- les pieds bots sont habituels,

- surtout, la déformation du bassin et des membres inférieurs rappellent celles des sirènes : si le sacrum est entièrement absent, les ilions se soudent sur la ligne médiane. Le bassin est alors très diminué dans ses diamètres, les cotyles sont déplacés et il y a rotation externe des membres inférieurs, avec luxation de la hanche fréquente. Par contre, s'il y a un fragment de sacrum ou une vertèbre sacralisée entre les ilions, le bassin est à peu près normal, et les troubles de la statique sont mineurs.

Historiquement, tous ces faits ont été décrits en dehors de toute malformation ano-rectale, tout en sachant qu'elle peut coexister : c'est le syndrome de dystrophie cruro-fessière de FOIX & HILLEMAND (I924)

Or en fait, si l'on étudie les premières observations que l'on a donné de ce syndrome, on trouve des cas de malformation anale : citons l'observation de DESFOSSES & MOUCHET (I924) : il s'agit d'une fillette de 7 ans, qui a une atrophie de la moitié inférieure du corps, correspondant à une agénésie de tout le rachis en dessous de la 3ème vertèbre lombaire. Cette enfant avait une paralysie totale des membres inférieurs, et marchait avec ses mains, à la façon des culs de jatte, reposant sur son siège et ses membres inférieurs atrophiques et inutilisables. Elle avait une incontinence d'urines et elle présentait un anus vulvaire incontinent, émettant des matières rubannées.

LESBRE dit dans son " Traité de Tératologie " (I927) : l'imperforation de l'anus peut être accompagnée chez l'homme d'absence du coccyx, voire même d'une réduction du sacrum.

ZELLIGS fait en I935 une revue générale de l'agénésie sacrée, sans se préoccuper non plus de l'état de l'anus, mais il rapproche le syndrome réalisé de la malformation sirénoïde.

HAMSA (I935) lieu aussi l'agénésie du sacrum à la sirène: " ces malformations de la partie caudale du rachis sont combinées avec une involution extensive des viscères et des membres inférieurs, non compatibles avec la vie dans les formes majeures : c'est le cas des sirènes ; cependant dans les formes moins marquées, la difformité est compatible avec la vie ".

TORGERSEN écrit un article (I948) sur les malformations du rachis associées aux malformations viscérales : ses deux premières observations sont des sujets ayant une agénésie sacrée avec imperforation anale et anomalies rénales. Il dit " ces deux monstres peuvent être classés parmi les sirènes avec : le défaut lombo-sacré, la déviation du rachis et

l'imperforation anale (et nous pourrions ajouter : et les malformations urinaires). Les anomalies de segmentation du rachis sont souvent vues chez ces monstres. Elles sont semblables dans les deux cas à celles décrites chez la souris par DUNN. Il s'agirait d'une mutation, dont l'action se porterait sur l'ébauche dont dépendent le squelette axial et le système urogénital. La seule réserve que nous ferons à cette conclusion est que nous ne sommes pas sûrs que dans tous les cas, il s'agisse d'un processus génétique comme dans les expériences de DUNN. Nous avons vu plus haut ce problème de l'origine de ces malformations, qui semblent plus souvent acquises au cours de l'embryogénèse.

FREEDMAN (1950) reprend les observations antérieures d'agénésie sacrée, à propos d'un cas personnel. Il remarque que dans les 44 cas colligés, il y a dans 15 cas " une atteinte du système uro-génital ou du rectum " et il groupe tous ces faits dans un ensemble qui comporte des malformations portant sur l'intestin primitif, le cloaque, les conduits Mulléériens et Wolffiens, mais sans en faire un syndrome de régression caudale.

WILLIAMS & NIXON en 1957 reprennent l'étude des malformations sacrées, et situent le problème autour de l'association ou non à une imperforation anale. Ils décrivent 8 cas d'agénésie du sacrum sans malformation ano-rectale, mais avec des troubles sphinctériens vésicaux. Les auteurs passent ensuite aux agénésies avec malformations ano-rectales. Ils partent d'un lot de 41 malformations ano-rectales, qu'ils divisent en malformations hautes et basses, selon que le cul de sac rectal est au dessus ou au dessous du plan du releveur de l'anus : dans 11 cas de malformations basses, ils voient 5 fois une agénésie sacrée associée : 2 fois avec 4 pièces, 3 fois avec 3 pièces - mais 2 fois, il y avait une anomalie numérique sur le rachis lombaire. Parmi les 30 observations de malformations hautes, ils trouvent 7 agénésies sacrées : 5 fois avec 4 pièces et 2 fois avec 3 pièces, mais dans ces cas, il y avait également une anomalie numérique associée sur le rachis lombaire. Au total, dans cette série, il y a 12 agénésies sacrées pour 41 cas, soit près du tiers des cas.

PARKKULAIEN, dans un article paru en 1957 également, montre qu'il y a une relation entre les anomalies sacro-coccygiennes, urologiques et les aplasies anales. Malheureusement, l'auteur fait une distinction entre les cas avec et sans fistule recto-urinaire, ce qui nous semble très discutable. Nous ne le suivrons donc pas dans son argumentation. Retenons ses chiffres ; sur 76 cas de malformations ano-rectales qu'il a vu à Helsinki en 10 ans, il y a 54 observations utilisables au point de vue de l'état du rachis (dossiers radiologiques). L'auteur trouve 7 cas d'anomalies sacro-coccygiennes isolées, et 11 cas d'anomalies urologiques associées (il s'agit ici d'anomalies organiques vraies, telles : l'exstrophie vésicale, perméabilité de l'ouraque, hydronéphrose ou malformation des reins - ces anomalies ayant été visualisées par des épreuves fonctionnelles ou par autopsie. Dans 9 cas, s'associent à la fois des anomalies sacro-coccygiennes et urologiques à la malformation ano-rectale : il s'agit ici de cas

authentiques de syndrome de régression caudale, telle que nous le définissons - les groupes précédents correspondant à des formes moins complètes de celui-ci. Comme le dit cet auteur, une telle fréquence n'est pas explicable sur les bases de la probabilité statistique : le syndrome de régression caudale est donc une entité qui existe réellement : il est inscrit dans les chiffres.

En dépit de tous ces travaux, l'association d'agénésie sacrée et de malformation ano-rectale ne parait pas très connue : d'une part, les auteurs semblent peu se préoccuper de l'état de cet os ; d'autre part, certains semblent surpris de trouver une telle association : PARIS & CHRISTIAENS, en 1957, publient une observation de malformation ano-rectale associée à une agénésie sacrée " parce que cette coexistence parait exceptionnelle ".

En conclusion, nous préconisons l'examen attentif de bonnes radiographies du sacrum, devant toute malformation ano-rectale. Mais il faut savoir que les clichés du sacrum sont de lecture malaisée chez le nouveau-né : d'abord, le coccyx n'est pas toujours visible à la naissance, et il serait imprudent d'affirmer une agénésie de cet os chez un petit nourrisson; d'autre part, pour le décompte des pièces sacrées, il faut tenir compte, sur le cliché de profil, de l'angle lombo-sacré pour déterminer la Ière pièce. Sur le cliché de face, on décomptera les vertèbres, en se rappelant que les deux premières sacrées ont un double point d'ossification sur les masses latérales. De même, on distinguera éventuellement la dernière sacrée d'une coccygienne par la présence de l'arc postérieur, qui ne se voit que sur les vertèbres sacrées.

II - LES MALFORMATIONS DES CORPS VERTEBRAUX

Il peut s'agir d'une fente vertébrale dans le plan sagittal, qui réalise au point de vue radiologique l'aspect de vertèbre papillon ou de vertèbre bipartite. Elles font parfois partie d'une dysmorphose; n'envisageons ici que leur existence isolée.

La plupart des enfant sont vus à la naissance, quand la malformation anale pose des problèmes d'urgence. Les clichés du rachis sont alors difficiles à interprêter, d'autant que la pénétration a été étudiée pour mettre en évidence les parties molles et non le squelette : c'est dire que les vertèbres bipartites ne sont pas diagnostiquées. Il en résulte certainement une grande marge d'erreur dans les statistiques. Par contre, chez les enfants vus plus tard, pour une affection intercurrente, mais où l'interrogatoire apprend l'existence d'une malformation anale, des fentes vertébrales peuvent être diagnostiquées. Les seuls exemples de vertèbres bipartites

au cours des imperforations anales appartiennent à la série de Mr DUHAMEL (cas 64 et I96); les malformations associées aux malformations ano-rectales ayant un caractère léthal important, il est probable que les fentes vertébrales sont beaucoup plus fréquentes qu'elles ne nous le semblent.

Ailleurs, il s'agit d'hémivertèbres surnuméraires. Ici, le diagnostic est beaucoup plus facile. D'une part, parce qu'il en résulte ordinairement une déviation apparente qui attire l'attention du clinicien sur le rachis. D'autre part, la malformation est très facile à voir sur les clichés, pour peu qu'on prête attention au rachis. Notre Maître Bernard DUHAMEL a observé I5 fois une hémivertèbre surnuméraire, dans sa série présentée à la Société de Pédiatrie. Cette malformation est d'ailleurs associée à une autre anomalie vertébrale assez souvent : à une agénésie dans 3 cas; à des anomalies numériques dans 4 cas. Notons que l'hémivertèbre surnuméraire quand elle siège dans la région dorsale, s'accompagne d'anomalies costales, avec une côte supplémentaire du côté de l'hémivertèbre. Rappelons que ces hémivertèbres sont toujours surnuméraires, et s'intercalent entre deux somites normaux. Les hémivertèbres surnuméraires peuvent siéger en plusieurs points du rachis et sont souvent accompagnées d'une anomalie contro-latérale à un autre niveau qui rétablit l'équilibre. Dans la littérature, les hémivertèbres associées aux malformations ano-rectales sont fréquentes : MADDISON-IEE, MOYSAN, DONOVAN-BROWNE, SMITH, TORGERSEN... en signalent.

Nous remarquerons que nous laissons de cpoté toutes les malformations de l'arc postérieur, réalisant le spina bifida : ces malformations sont fréquentes et dans les imperforations anales et chez les sirènes, mais leur génèse est bien différente et ne fait pas intervenir la régression caudale.

III - IES DYSMORPHOSES

Il s'agit ici de malformations qui atteignent plusieurs vertèbres d'un même segment. Elles associent des fentes vertébrales et des hémivertèbres et aboutissent au cours de la croissance à la formation de blocs vertébraux. Ces anomalies, quand elles sont localisées sur le rachis cervical, réalisent le syndrome de KLIPPEL-FEIL. Rappelons que le monstre présenté par BAUD & ISELIN à la Société d'Anatomie de Paris en Mars I960 avait aussi une dysmorphose du rachis. Selon ROCHER & ROUDIL, ces dysmorphoses seraient, au niveau du sacrum, l'équivalent d'une agénésie.Mr DUHAMEL en a trouvé 9 cas (dont 4 associés à une agénésie vraie, et un à une anomalie numérique) parmi ses observations présentées à la Société de Pédiatrie. Ces dysmoprhoses se voient chez les sirènes : nous en avons trouvé dans le cas 1 de LOUSTALOT et dans les cas 2 de HENRY-KOEHLER.DUNN l'a trouvé

dans les 4 cas où l'examen du rachis a été pratiqué. Dans la littérature sur les malformations ano-rectales, la dysmorphose est souvent rencontrée: observations d'YSNARD, de STONE, de NAU (cas 28 et 45), pour ne citer que quelques références. La dysmorphose est donc un caractère commun à toutes les variétés de syndrome de régression caudale.

IV - LES ANOMALIES NUMERIQUES

Il s'agit d'anomalies par excès ou par défaut, du nombre des vertèbres lombaires ou sacrées, en dehors de celles imputables à une agénésie ou à la présence d'hémivertèbres surnuméraires.

Sur ce chapitre, nous suivrons étroitement la thèse de notre Collègue Nicolas MARTIN, qui porte sur ce sujet, et qui a été également inspirée par le Professeur Agrégé Bernard DUHAMEL, notre Maître commun. Monsieur DUHAMEL a fait d'ailleurs tout récemment une communication sur ce sujet, à la Société Française de Chirurgie Infantile (12 Mars 1960). L'existence de vertèbre lombaire surnuméraire a reçu par GADOW le nom d'EPISTASIS. Le nombre normal de vertèbres est de 33, soit : 7 cervicales, 12 dorsales, 5 lombaires, 5 sacrées et 4 coccygiennes. Dans l'épistasis vraie ou non compensée, le rachis comporte une vertèbre de plus que normalement, soit 34. Cette épistasis vraie doit être absolument distinguée des épistasis compensées, dans lesquelles le nombre total des vertèbres reste de 33, seule changeant la répartition entre les segments, par suite de la grande labilité des régions transitionnelles. Or, ces décalages segmentaires sont des variations normales, qui se transmettent selon les lois de l'hérédité. Le décalage peut se faire :

dans le sens caudal, la formule rachidienne devenant :
C7, D13, L5, S5, Cx3

dans le sens cranial, la formule rachidienne étant :
C6, D12, L5, S5, Cx5

Si l'on admet qu'il existe des critères mineurs, véritables formes dégradées de ces variations; tous les individus peuvent être rangés dans l'un ou l'autre groupe (37 % du type caudal, récessif; 63 % du type cranial, dominant, selon KHUNE). Il existe aussi des décalages asymétriques, variété anormale de ces variations. Les plus communs sont l'hémilombalisation (type caudal) et l'hémisacralisation (type cranial).

Pour déterminer ces formes, il faut adopter des critères :

- On appelle vertèbre dorsale toute vertèbre avec côte articulée,

- Et vertèbres sacrées (Ière et 2ème vertèbres sacrées), les vertèbres articulées avec les os iliaques.

- Mais en pratique, il est plus simple d'utiliser l'artifice de SCHINZ : on repère toujours facilement la 4ème lombaire, parce que ses apophyses transverses sont beaucoup plus fines et plus courtes que celles des vertèbres sus et sous jacentes.

Sur le plan orthopédique, tout rachis à 6 vertèbres lombaires est pathologique, car cette disposition anatomique prédispose aux troubles statiques.

En ce qui nous concerne, seules les épistasis vraies nous intéressent, car elles seules sont des anomalies vraies, d'authentiques malformations. WILLIAMS & NIXON, sur 41 enfants présentant une malformation ano-rectale trouvent 15 épistasis vraies isolées, et 3 épistasis associées à une agénésie sacrée, ce qui fait un total de 44 %.

B. DUHAMEL, sur les 127 enfants avec clichés rachidiens interprétables et présentant une malformation ano-rectale, trouve 20 épistasis authentiques, soit 15,7 %. Cette épistasis est associée souvent à une autre anomalie du rachis : agénésie sacrée : 9 cas; dysmorphose : 1 cas ; hémivertèbre surnuméraire : 3 cas.

Les associations entre anomalies numériques et morphologiques du rachis (signalées également par WILLIAMS & NIXON, SCHMORL, JURGHENS) sont un argument de poids pour affirmer le caractère malformatif de l'épistasis vraie. D'ailleurs celle-ci est rare à titre isolé: sur l'examen systématique de rachis présumés normaux, Nicolas MARTIN la trouve dans 1 % des cas. Rappelons que notre sirène présente une épistasis. Celle de JOLLY-LAMONT également. C'est d'ailleurs l'opinion initiale de GEOFFROY SAINT HILAIRE pour qui, chez les sirènes, il y a ordinairement une augmentation du nombre des vertèbres.

Voyons comment l'augmentation du nombre des vertèbres peut être considéré comme un signe de régression, pour l'intégrer dans notre syndrome de régression caudale :

Pour BAUER, il y a apparition, pour une raison inconnue, d'un somite supplémentaire " intercalaire ". Pour PUTTI & WILLIS, les hémivertèbres étant toujours surnuméraires, une vertèbre entière surnuméraire ne peut également être que surnuméraire. Dans cette éventualité, l'épistais serait de même origine, les cas d'hémivertèbre ne correspondant qu'à une épistasis unilatérale. ROSENBERG (1888) pense que l'os iliaque s'articule primitivement avec la 26ème vertèbre. Au cours du développement, l'ilion s'ascensionne et se met en contact avec la 25ème vertèbre, qui devient la Ière sacrée, tandis que la 30ème vertèbre se détache du sacrum pour devenir

la Ière coccygienne : l'augmentation du nombre des vertèbres présacrées est donc un retard de développement de la région caudale. LE DOUBLE dit que les embryons de toutes les espèces ont plus de vertèbres que l'adulte ; les anomalies par excès de vertèbres doivent être assimilés à des anomalies reversives et constituent un caractère d'infériorité. GADOW (I933) confirme cette théorie. C'est lui qui imagine le terme d'épistasis, qui vient du grec " ephistami ", qui veut dire " arrêter " ou " suspendre " : l'épistasis est un retard de développement de l'extrêmité caudale de l'embryon.

De telles épistasis se trouvent associées aux malformations ano-rectales dans un certain nombre d'observations : FELIER & STERNBERG en ont décrit, TORGERSEN décrit un cas, associé à une malformation sacrée et une absence de coccyx, chez une fille de I7 ans. NAU (cas 9) décrit un enfant traité pour imperforation anale à la naissance et qui présente une épistasis, associée à une hémivertèbre atrophiée, avec absence d'une côte.

Au total, si les malformations rachidiennes semblent très fréquentes chez les sirènes (quasi constantes même, à cause des malformations du sacrum), nous pensons avoir montré que celles-ci sont également fréquentes dans les malformations ano-rectales, ce qui est un point commun entre les deux états. Rappelons d'ailleurs que les malformations vertébrales apparaissent comme l'élément de base pour Etienne WOLFF, et qu'elles sont aussi très importantes dans les cas de DUNN. Mais rappelons encore que ces malformations doivent être recherchées avec minutie, car elles ne sont pas évidentes.

LES AUTRES MALFORMATIONS OSSEUSES

Nous avons déjà évoqué le problème des anomalies costales, qui accompagnent habituellement les malformations du rachis dorsal. De telles malformations costales se voient chez les sirènes : le cas de LOUSTALOT et dans 3 des 5 cas de DUNN. Dans les malformations ano-rectales, elles sont fréquentes : nous l'avons trouvé 9 fois dans notre série-témoin.

Les malformations osseuses associées portant sur les MEMBRES se voient avec une grande fréquence.

Au niveau des membres supérieurs :

Les anomalies les plus fréquentes sont les MAINS BOTES par

agénésie du rayon radial : cette malformation est apparue particulièrement fréquente dans la série de notre Maître B. DUHAMEL (7 cas), mais on trouve des exemples dans bien d'autres travaux : GROSS, 6 cas. E. POTTER dit que cette malformation serait également fréquente chez les sirènes : elle en décrit un cas ; LOUSTALOT en a un autre cas. KEMPMEIER en relève 2 exemples sur les 79 sirènes qu'il a colligé dans la littérature. La sirène de FOULKES-MURRAY a cette malformation.

On trouve aussi des malformations des doigts : syndactylie et surtout des malformations des pouces : aplasie ou atrophie, pouces doubles ou bifides. Pour les malformations ano-rectales, GROSS a trouvé 7 fois une malformation du pouce associée, et 6 fois une malformation ou une syndactylie des autres doigts. La sirène de FOULKES-MURRAY a un pouce absent. KEMPMEIER recense 8 anomalies des doigts chez les sirènes, qu'il a trouvé dans la littérature. Nous remarquerons que les malformations du pouce se voient aussi dans d'autres genres de syndrome tératologiques, tel le syndrome de FANCONI, qui réalise une pancytopénie avec malformations multiples, dont la plus fréquente est celle du pouce et des doigts. S'y associent souvent : d'autres malformations osseuses - des malformations génitales et rénales - enfin des malformations des oreilles. Ces malformations sont accompagnées de pancytopénie, qui est le lien entre les diverses malformations. Il n'a jamais été décrit de FANCONI avec une malformation anale, mais il n'y avait que 82 cas de publiés dans la littérature mondiale, en 1958. Il convient donc d'attendre que la série soit plus grande pour dire s'il y a lien ou non entre le syndrome de régression caudale et le syndrome de FANCONI. Pour l'instant, nous ne ferons que de noter les points communs : les malformations génito-urinaires et les malformations osseuses, enfin les malformations des oreilles, qui se voient souvent dans la régression caudale, comme nous le verrons plus loin.

Malformations associées des Membres Inférieurs :

Elles nous intéressent plus directement : en effet, c'est l'absence de fusion des membres inférieurs qui est selon notre théorie la différence entre les syndromes de régression caudale mineurs et les sirènes les formes s'imperforation anale avec malformations au niveau des membres inférieurs sont donc les cas de transition les plus proches des deux états.

Les PIEDS BOTS sont fréquents au cours des imperforations anales : 38 cas pour notre série-témoin. On en trouve de nombreux autres exemples dans la littérature. Ces pieds bots sont uni ou bilatéraux. Ils sont presque toujours en varus équin.

Les LUXATIONS DE HANCHE apparaissent aussi avec une grande fréquence (8 cans dans notre série-type).

Les atrophies et paralysies des membres inférieurs n'ont pas la même valeur, puisqu'il s'agit en fait d'une conséquence des malformations du rachis et de la moëlle sacrée. Chez les sirènes, nous avons vu qu'en plus

de la réunion des membres inférieurs qui caractérise leur état, il y a une rotation des ces membres inférieurs. Cette rotation préoccupe les auteurs, qui cherchent à l'expliquer : nous avons vu les diverses théories qui ont été proposées. DARESTE y voit le résultat d'une compression, et pour lui c'est cette rotation qui détermine l'état de sirène, puisqu'il décrit comme tel un embryon de poulet où seule la rotation est observée. LESBRE dit que l'inversion des membres va de pair avec des " malformations des organes intra-pelviens " et une coelosomie le plus souvent. Etienne WOLFF explique la rotation comme un retard d'évolution, cette rotation faisant partie de l'évolution phylogénique : comme on sait que l'ontogénèse résume la phylogénèse, la rotation serait un arrêt à un stade ancestral oublié. Toutes ces explications ont l'avantage de considérer la rotation des membres inférieurs comme le fait de base dont découle l'état de sirène. Dans ce cas, l'anchipodie où la même rotation existe, mais où les membres restent séparés appartiennent au même mécanisme. Chez les anchipodes, les membres inférieurs sont souvent en abduction, et il est possible d'admettre que c'est cette abduction qui a empêché les membres de s'accoler. Lorsque la rotation est peu marquée ou absente, il persiste parfois des pieds bots, malformation souvent associée à l'imperforation anale. Enfin, toute malformation peut disparaitre au niveau des membres pelviens, toutes choses égales d'ailleurs, c'est à dire avec la persistance des autres malformations que nous avons étudié chez les sirènes. Ainsi, on aboutit au syndrome de régression caudale tel que nous le concevons avec altération vertébrale, génito-urinaire et imperforation anale.

Il nous faut toutefois remarquer que la rotation des membres inférieurs peut s'expliquer dans certains cas d'une façon moins finafiste : l'absence de sacrum ou de pièces vertébrales entre les deux ilions entraine l'éversion postérieure et la soudure sur la ligne médiane des deux os iliaques, d'où une malposition des cotyles. Il en résulte d'ailleurs une tendance à la luxation des hanches, ce qui est en accord avec notre observation, les luxations de hanche se voyant souvent associées dans les malformations ano-rectales.

En définitive, si l'absence de réunion des membres inférieurs distingue les sirènes des autres cas de régression caudale, il existe des formes de passage qui font le lien entre les divers états : nous avons en vue les anchipodes et les syndromes de régression caudale avec rotation des membres, pieds bots et luxation de la hanche.

LES ANOMALIES RENALES ET URINAIRES

Elles sont d'une très grande fréquence chez les sujets présentant une malformation ano-rectale. Mais à leur propos, le premier problème qui se pose est celui des fistules recto-urinaires, comme nous l'avons déjà évoqué. En effet, de nombreux auteurs les présentent comme des anomalies

associées, alors qu'elles procèdent du même processus que les malformations ano-rectales elles-mêmes : le défaut de segmentation du cloaque primitif de l'embryon. Il ne s'agit donc pas d'association, mais bien de variétés différentes d'une même malformation. Nous les éliminerons donc à priori.

Les malformations VRAIES peuvent porter sur les reins ou sur les voies excrétrices.

MALFORMATIONS PORTANT SUR LES REINS :

Ce sont avant tout les AGENESIES RENALES BILATERALES, et c'est à leur propos que nous voyons le mieux l'étroite parenté qui existe entre les sirènes et les malformations ano-rectales. L'agénésie rénale se comprend bien dans le syndrome de régression caudale. En effet, selon GIROUD (dans " Elements d'Embryologie " I957), le rein définitif est à l'origine très postérieur, près de l'extrêmité caudale de l'embryon. Il est formé par pénétration du diverticule urétéral, né de la partie basse, sus-cloacale, du canal de WOLFF, dans le tissu métanéphrotique. Ce n'est que secondairement que le rein migre dans la région lombaire.

Edith POTTER, sur le II.000 autopsies qu'elle a faite entre I935 et I959 au Lying Hospital de Chicago a trouvé 48 fois une agénésie rénale bilatérale. Sur ces 48 cas, il y a les 7 observations de sirène d'une part, et d'autre part I3 observations des malformations ano-rectales sans symélie. Ce qui fait que c'est au total dans 20 cas de syndrome de régression caudale que cet auteur trouve l'agénésie rénale bilatérale. Quant aux cas restants, c'est à dire sans symélie ni malformation anale, il s'agit vraisemblablement de formes plus dégradées du syndrome de régression caudale. Nous reparlerons plus loin de ce très intéressant travail d'Edith POTTER, car elle parle également de la fréquence des anomalies génitales, autres éléments du syndrome.

VERGA, en I955, fait la revue des cas d'agénésie rénale bilatérale : il en trouve 235 cas (en comptant celui qu'il rapporte dans sa publication). Selon cet auteur, l'agénésie des reins est consécutive à un trouble du développement de la 4ème à la 6ème semaine de la vie utérine, en admettant les dates précisées par AREY. Il rappelle les divers mécanismes possibles de l'agénésie rénale :

- développement imparfait du mésonéphrose, car le métanéphros dont procède directement le rein ne peut apparaitre en l'absence de pro puis de méso-néphros.

- développement imparfait du métanéphros,

- développement imparfait du bourgeon urétéral (ou même plus loin, selon GIROUD, insuffisance de développement du canal de WOLFF): nous rejoignons ici les expériences de WOLFF, dont les sirènes expérimentales ont une altération profonde des corps et des canaux de Wolff. VERGA cite

l'opinion de GIRONCOLI, selon qui ces malformations sont l'expression d'une déficience germinative de la partie du mésoderme d'où provient l'appareil urinaire. Cet auteur ajoute : " il y a association de malformations uro-génitales et du rachis sacro-lombaire, qui dérivent tous des métamères de la portion caudale du mésoderme ". Cet auteur énonce le syndrome de régression caudale, sans citer toutefois la malformation anale, mais elle se comprend fort bien dans son hypothèse : l'intestin provient de l'endoderme : ce n'est que l'anus qui est d'origine mésodermique, car il dérive du cloaque primitif : " l'imperforation anale se comprend donc comme une altération du mésoderme de la portion caudale. " VERGA continue son travail par l'analyse des lésions associées dans les cas d'agénésie bilatérale : l'absence d'uretère est constante, la vessie est absente ou réduite à une formation vésiculaire minime; l'urèthre par contre peut être présent, normal ou non, ou absent, selon les cas. L'auteur cite un tableau d'associations : 455 malformations associées pour 234 cas, selon DAVIDSON & ROSS :

- Déformations de l'extrêmité supérieure : 8 %

  de l'extrêmité inférieure : 25% (mais il n'est pas précisé en quoi elles consistent, ni quel est le pourcentage des sirènes).

- imperforation anale : I8 %

- malformation des organes génitaux externes : I7 %

- une seule artère ombilicale : II %

- anomalies du poumon : I0 %

- spina bifida : 2 %

- atrésie de l'oesophage ou du grêle : 2 %

- hydrocéphalie : 2 % ; anencéphalie : 5,25 %

- malformations du coeur : 2 %

- absence de vésicule biliaire : I,5 %

Parmi les anomalies des organes génitaux :

Chez la fille : le plus souvent, absence des organes génitaux externes; puis duplication des organes génitaux internes.

Chez le garcon : le plus souvent, absence de pénis; ailleurs, absence ou atrésie du tractus génital interne.

VERGA remarque que la plus grande partie des malformations associées touche la région caudale, et dit que POTTER a attiré l'attention sur la fréquence des malformations du pied et de l'atrésie de l'anus.

Ce travail est extrêmement intéressant pour l'étude de notre syndrome de régression caudale. En effet, nous remarquons que toutes les malformations qui nous intéressent dans notre syndrome se trouvent dans le peloton des malformations les plus fréquentes, toutes ces associations se rencontrant dans plus de IO% des cas : entre 25% pour les malformations des membres inférieurs, pourcentage le plus élevé, car il comprend les sirènes, les anchipodes et les syndromes de régression caudale sans anomalies majeures des membres inférieurs. Le taux des imperforations anales est très voisin de celui des malformations génitales (respectivement I8 et I7 %). Nous retrouvons même comme malformation la plus fréquente après celle qui nous intéresse directement, l'artère ombilicale unique, qui nous a déjà arrêté à propos des sirènes et qui a peut-être un rôle dans sa génèse (KEMPMEIER). Toutes les autres lésions associées sont plus rares, et somme toute, elles se rencontrent aussi avec un faible pourcentage dans les malformations ano-rectales, comme nous l'avons vu dans notre série-témoin de plus de I.000 malformations ano-rectales. A la suite de cet important travail de VERGA, nous pouvons donc dire que dans au moins le cinquième des cas d'agénésie rénale bilatérale, la malformation est en relation avec un syndrome de régression caudale. Nous regrettons toutefois que le rachis n'ait pas été étudié dans ce travail, bien que GIRONCOLLI, qui y est cité, parle de cet élément.

Dans le cadre des malformations ano-rectales, l'agénésie bilatérale des reins entraine de façon rapide et inéluctable la mort; mais cette malformation peut rester méconnue dans le cas où une intervention est pratiquée d'extrême urgence : nous voudrions souligner l'intérêt d'une autopsie dans ces cas, ce qui permet de rattacher à sa cause réelle l'échec de l'intervention. Si l'agénésie rénale bilatérale peut se voir dans l'imperforation anale, comme l'un des éléments du syndrome de régression caudale, rappelons que c'est l'un des éléments essentiels de la sirène, comme nous l'avons vu : c'est donc un élément commun aux diverses variétés du syndrome de régression caudale.

L'APLASIE RENALE UNILATERALE :

Son mécanisme est évidemment le même que dans l'aplasie bilatérale, mais le processus ne s'est fait que d'un côté. Chez les sirènes, où la régression caudale est très marquée, l'agénésie rénale est le plus souvent bilatérale : il existe cependant des cas où elle est unilatérale.

GEOFFROY SAINT HILAIRE pense même que c'est la disposition la plus habituelle. En fait, ceci se voit surtout chez les monstres monomèles, où la régression caudale prédomine d'un côté : rappelons le cas I de LOUSTALOT, par exemple. Chez les enfants présentant une malformation ano-rectale, qui présentent également une forme plus modérée de régression caudale que la symélie, cette disposition est plus fréquente. Mais ici, la difficulté est

d'apporter la preuve de cette malformation.

En effet, l'aplasie unilatérale des reins reste muette : le diagnostic ne sera fait que si l'on RECHERCHE la malformation, par urographie et pyélographie rétrograde et par exploration au cours de la laparotomie pour cure de la malformation anale. Il est donc certain que dans bien des observations, le diagnostic n'est pas fait dans la première enfance : c'est parfois fort tard dans la vie que le diagnostic est porté. Les statistiques sont donc fausses par défaut : la fréquence réelle doit être très élevée, puisque dans notre série-témoin de près de I.200 cas de malformations ano-rectales, nous trouvons tout de même 24 agénésies d'un rein. Il nous semble évident qu'il ne faut pas affirmer l'agénésie d'un rein sur la seule urographie, car il existe des reins non fonctionnels (par hypoplasie ou au cours des hydronéphroses, par exemple, qui sont aussi des anomalies fréquentes au cours des imperforations anales, comme nous allons le voir). Néanmoins, il semble que certains auteurs classent comme agénésie d'un rein l'absence d'imprégnation d'un rein sur une seule série d'urographies.

Chez les animaux, on observe les mêmes faits : IESBRE a décrit un veau, qui présentait outre une absence de rectum, une agénésie d'un rein et un spina bifida lombaire.

L'HYPOPIASIE DU REIN est trouvée dans certaines observations. On entend par là des reins petits et peu fonctionnels. Selon WOLFROMM, on peut parler d'hypoplasie quand le rein est plus petit que la hauteur de deux vertèbres.

IES REINS POLYKYSTIQUES :

Selon GIROUD & IELIEVRE, ils seraient dûs, d'après certains auteurs, à un défaut de jonction entre les canaux collecteurs (arborisations du bourgeon urétéral) et le tissu métanéphrogène : on conçoit donc que dans le syndrome de régression caudale on puisse observer cette anomalie, puisque le bourgeon urétéral apparait dans la région cloacale.

GROSS & PALMER en citent chacun 4 cas associés à une malformation ano-rectale. BRENNER en a deux observations. Dans notre série-témoin, il y en a 9 cas. Chez les sirènes, nous en avons un exemple : la sirène d'AIEZAIS & RISS.

REIN UNIQUE EN FER A CHEVAL :

La sirène d'HENDRY-KOEHIER présente cette anomalie. Dans les malformations ano-rectales, GROSS en cite 3 cas; NICOLAI, MOORE & IAWRENCE : deux cas chacun ; PALMER, MAYO & RICE, BILL-JOHSON : chacun un cas; DUHAMEL, également une observation.

Expérimentalement, on obtient cette anomalie par carence en vitamine A chez le rat et le porc. Nous avons vu aussi que dans les expériences de WOLFF, il y a une fusion du corps de Wolff à partir du niveau où porte l'atrophie de la région caudale : la soudure du métanéphros s'explique vraisemblablement de même.

Il existe enfin :

Des ROTATIONS ANORMALES DU REIN,

Des REINS ECTOPIQUES, à la margelle du petit bassin : dans ces ectopies, il ne s'agit pas de ptose, mais bien d'un phénomène primitif : c'est le défaut d'ascension lombaire du métanéphros, qui s'explique aussi dans le cadre de la régression caudale.

Il existe encore des cas de METAPLASIE et de DYSPLASIE du parenchyme rénal : chez un malade de la Clinique Chirurgicale Infantile, l'examen histologique d'un rein anormal a montré un tissu mésonéphrotique, ce qui nous montre un arrêt de développement des ébauches urinaires à ce stade très précoce (le corps de Wolff régresse au 2ème mois de la vie embryonnaire). Par ailleurs, dans un cas de régression caudale vraie que nous avons étudié dans le Service de notre Maître, à Saint Denis, l'enfant Jocelyne C ..., un des reins était malformé, non fonctionnel, et l'examen histologique a montré qu'il s'agissait d'une dysplasie. L'autre rein est ectopique et très normal.

MALFORMATIONS PORTANT SUR LES VOIES EXCRETRICES :

LES HYDRONEPHROSES :

Ce problème est très complexe, car sa pathogénie peut relever de plusieurs mécanismes : l'hydronéphrose peut être une malformation vraie : nous pensons que c'est le cas lorsque le rein est trouvé dilaté à la naissance. On voit aussi des hydronéphroses chez les sirènes, tel le cas 4 de DUNN. Dans d'autres cas, il nous semble bien probable que l'hydronéphrose est un processus acquis au cours de la vie, dû à une stase dans les voies excrétrices : cette stase peut d'ailleurs être expliquée elle-même par une malformation, mais qui siège alors plus bas : nous allons voir ce problème un peu plus loin.

LES MALFORMATIONS DE L'URETERE :

On peut voir des duplications urétérales :

GROSS en a 3, NICOLAI, 2; MOORE & LAWRENCE, 3; SNATULLI, I. BUTCHER décrit un rein et un uretère doubles d'un côté. BRENNER a un cas de duplication urétérale.

Au point de vue embryologique, ces malformations de l'uretère s'expliquent simplement; le diverticule urétéral se clive en montant plus ou moins tôt pour donner le bassinet : en cas d'uretère double ou bifide, il ne s'agit que d'une division précoce du bourgeon urétéral (GIROUD).

Les méga-uretères sont beaucoup plus délicats à interprêter :

Les mégauretères néo-nataux sont congénitaux : nous en avons vu chez les sirènes; il y a aussi de tels cas dans les imperforations anales: donnons en un exemple : CAMPENON présente en 1871 (Gazette Médicale de Paris) une observation d'imperforation anale décédée peu après la naissance. A l'autopsie, le rapporteur trouve un rein ectopique (au détroit supérieur), les uretères et la vessie sont largement dilatés, sans que l'on puisse trouver une cause à cette dilatation, car l'uretère est bien conformé.

Dans d'autres cas, l'origine n'est pas évidente : c'est le cas des méga-uretères qui ne sont diagnostiqués que loin de la naissance. Dans ces cas, il faut distinguer les anomalies unilatérales et les anomalies bilatérales.

= dans les cas de mégauretères bilatéraux :

il peut certes s'agir d'une anomalie congénitale : nous venons d'en rapporter un cas; mais ailleurs, il y a simplement stase, qui peut être sous la dépendance d'une lésion de la vessie, du col ou de l'urethre : l'hydronéphrose est alors secondaire et non congénitale. La cause peut être une obstruction, mécanique dans le cas d'une fistule recto-urinaire, une anomalie des voies urinaires inférieures, comme une imperforation de l'urèthre, ou une sténose ou une agénésie de l'urèthre. Dans ce cas, il y a bien une association d'anomalies, mais elle ne siège pas au niveau de l'urèthre. Le plus souvent, il s'agit d'un trouble mécanique de la fonction de la vessie, dans le cas de la vessie dite neurogénique : nous verrons plus loin le problème de cette vessie neurogénique, mais disons qu'il ne s'agit pas d'une association d'anomalies à nos yeux, mais d'une conséquence de l'agénésie des nerfs sacrés et des nerfs médullaires. Ailleurs enfin, on a pu incriminer une maladie du col vésical ou une séquelle post-opératoire. C'est dire la complexité du problème.

= quant aux mégauretères unilatéraux :

ils semblent plus univoques, liés le plus souvent à une valvule urétérale, mais les autres mécanismes que nous avons vu pour les formes bilatérales peuvent se voir aussi.

Certains auteurs ont pensé qu'il s'agissait d'une absence d'innervation au niveau des uretères : SWENSON, MOORE & LAWRENCE se sont penché sur ce problème. Dans ce cas, il y aurait une parenté avec la maladie de HIRSCHSPRUNG colique. Mais à vrai dire, les examens histologiques n'ont pas été très démonstratifs : il n'y a pas d'uretères aganglionnaires indiscutables. Il faut donc tenir compte des mégauretères au titre de malformations urinaires associées, mais avec des réserves, sachant que tous les mégauretères ne sont pas congénitaux.

Au niveau de la VESSIE : l'anomalie la plus fréquente est la vessie neurogénique : grande, distendue, avec stase sus-jacente, ou petite vessie ronde de lutte. L'origine en est le défaut d'innervation. Ces formes se voient le plus souvent dans les agénésies sacrées ou sacro-lombaires. Elles sont tout à fait semblables aux vessies des blessés du rachis avec paraplégie spasmodique, puisque c'est une conséquence d'une malformation sacrée (qui, elle, est un des éléments du syndrome de régression caudale). Citons encore les vessies neurogéniques post-opératoires, après une dissection trop poussée des lames sacro-pubiennes.

Les vessies doubles sont très rares : CAMPBELL, cité par MOYSON, en décrit 34 cas. Mais nous n'avons que l'exemple de MOYSON, à titre d'association à une malformation ano-rectale. La duplication de la vessie va souvent de pair avec la duplication des conduits Mullériens, mais cependant les deux mécanismes sont très différents, puisque dans les duplications du tractus génital, il s'agit de la non coalescence des tubes de Muller; dans le cas de duplication de la vessie, qui peut-être associée à un anus double il s'agit de division en deux d'un bourgeon normalement unique et impair.

Dans le cas de MOYSON, il y avait : une imperforation anale (type 3 de la classification de IADD & GROSS), un cloaque, un vagin double à sa partie haute, un utérus double avec un col dans chaque vagin. Vessie double. A l'urographie intra-veineuse, les deux reins et les deux uretères sont normaux, chacun aboutissant à une vessie. Il n'est rien dit sur l'état vertébral. Pieds bots bilatéraux.

Le problème de l'exstrophie vésicale : l'exstrophie vésicale est une aplasie de la paroi antérieure de l'abdomen : c'est en somme une malformation proche de l'omphalocèle dans son mécanisme, et qui est donc différent à priori du syndrome de régression caudale. En fait, il y a bien des points de rapprochement : tout d'abord, nous remarquerons que dans l'omphalocèle, il n'y a ordinairement qu'une artère ombilicale, disposition qui serait si caractéristique des sirènes; d'autre part, en ce qui concerne l'exstrophie vésicale, voici l'explication qu'en donne le Professeur GIROUD :

elle est dûe à une anomalie de la membrane cloacale, qui appartient bien à la région caudale : primitivement, la membrane cloacale est assez étendue. Elle remonte jusque vers l'ombilic. C'est de part et d'autre de son aire que se développe l'ébauche paire du tubercule génital. Au cours de l'évolution normale, pendant que se forme la paroi abdominale antérieure, la plaque cloacale subit un mouvement de recul et de régression relative; les deux ébauches du tubercule génital viennent alors se souder en avant de la membrane uro-génitale lors du cloisonnement du cloaque; c'est la disposition normale; par contre, si la membrane cloacale ne recule pas, c'est à dire ne subit pas de régression relative, les ébauches du tubercule génital viendront se fusionner en arrière de la membrane uro-génitale. Plus tard, quand la portion antérieure de cette plaque se résorbera, toute la paroi ventrale du sinus uro-génital (par suite de la vessie), sera largement ouverte à l'extérieur : ainsi est réalisé l'exstrophie. En fait, l'exstrophie se retrouve au cours du syndrome de régression caudale : à titre d'association dans les malformations ano-rectales : GROSS la note 5 fois; NICOLAI, 2; ROSENBIATT-GUSTAVSON, I; MOORE & LAWRENCE, 4. Nous en avons trouvé I3 dans notre série témoin.

Quant aux sirènes, elles auraient souvent, pour GEOFFROY SAINT HILAIRE, un bassin ouvert en avant par non coalescence des pubis, ce qu'on retrouve dans les exstrophies vésicales. LOUSTALOT se place sous un autre angle que nous en ce qui concerne la régression caudale, en ce sens qu'il ne centre pas le problème sur les malformations ano-rectales et range dans ce cadre les absences et excès de développement de la face ventrale du corps. NAU décrit (cas 45) un des meilleurs exemples de monstres anchipodes que nous ayons, et il y a exomphalie et absence de vessie. Selon P.P. RICKHAM (de Liverpool), il y aurait aussi des cas de fissures vésico-intestinales, c'est à dire d'exstrophies vésicales au milieu desquelles s'ouvre l'intestin terminal, avec atrésie anale, accompagnées habituellement de division de la verge et du scrotum. GROB, de Zurich, en présente également un cas, chez une fille.

Enfin GROSS signale un cas d'imperforation anale avec absence de vessie.

Nous avons vu une sirène (ALEZAIS & RISS) qui possédait de même des reins et des uretères, mais pas de vessie.

Donc, les malformations urologiques, qui semblent la règle chez les sirènes, sont aussi fréquentes dans les malformations ano-rectales. La principale difficulté est de les objectiver : pour cela, il faut pratiquer une urographie intra-veineuse et si nécessaire une pyélographie rétrograde. Mais en fait, l'enfant vu d'urgence à la naissance pour une malformation anale ne saurait avoir d'emblée cet examen. En cas d'intervention abdomino-périnéale, il faut donc examiner les uretères, et palper les reins. En tout cas, dans les suites opératoires, il faut pratiquer des radiographies rénales. En cas d'évolution défavorable, il est indispensable au cours de la vérification anatomique d'étudier l'état des voies rénales et urinaires.

Ce diagnostic de malformations urologiques a un gros intérêt

pratique, puisque dans de nombreux cas, un traitement de ces malformations s'impose, seul gage de longue vie. Ailleurs, le bilan rénal expliquera des résultats peu favorables. La nécessité de ces examens urologiques n'est pas une notion nouvelle : en France, PROCHIANTZ a montré la fréquence des lésions rénales dans les malformations ano-rectales, puisque dans 26 observations de malformations anales, il en trouve 3 (et dans 2 fois, il y a d'ailleurs une malformation vertébrale surajoutée). Il est en tout cas tout à fait frappant de voir que, le plus souvent, les malformations urinaires sont de découverte rétrospective, faites :

- à ventre ouvert, devant la constatation d'un énorme urètère ou d'un rein ectopique,

- ou au cours d'une autopsie soigneusement faite.

Ainsi, dans la série de notre Maître, pour 196 cas,

- si la malformation urinaire est trouvée 5 fois à l'urographie,

- c'est 9 fois l'autopsie des cas malheureux qui a révélé l'anomalie,

- et deux fois l'intervention.

Au total donc, dans cette série, plus du double de malformation a été découvert autrement que par les moyens paracliniques habituels.

Nous noterons qu'une seule fois l'autopsie a montré un système urinaire indemne de toute malformation. Par contre, 5 fois, l'urographie a montré un appareil normal (dont un cas d'exstrophie vésicale). De tels chiffres nous montrent combien il est indispensable de faire le bilan lésionnel des malformations urologiques associées.

LES ANOMALIES GENITALES ASSOCIEES

Ici encore, il existe des ambiguités sur la notion d'association de malformations : c'est ainsi qu'un anus ectopique scrotal scinde le scrotum qui est bifide et prend volontiers un aspect vulviforme; ailleurs, c'est un anus pénien qui déforme la verge. Chez la fille, on sait la fréquence des anus à la fourchette ou vulvulaires : dans tous ces exemples, il ne saurait être question d'association, car les rapports entre les lésions sont des relations de causalité.

Parmi les anomalies des organes génitaux, il nous faut distinguer :

= les anomalies du tractus génital, que l'on divisera elles-mêmes en anomalies des organes génitaux externes, apparents dès le Ier examen et qui réalisent volontiers des états intersexués, qui posent de façon immédiate le problème médico-légal de la déclaration du sexe, et en anomalies du tractus génital interne, qui ne seront reconnues que lors de la laparotomie pour la malformation ano-rectale, mais dont le diagnostic est en fait parfois tardif, à la puberté ou lors des rapports sexuels dans le sexe féminin.

= les gonades, qui ne sont habituellement pas touchées dans le syndrome de régression caudale.

LES ANOMALIES DES ORGANES GENITAUX EXTERNES :

Dans le cas le plus simple, il s'agit purement et simplement d'une agénésie complète de tout organe génital externe, avec agénésie de l'urèthre. Cette éventualité est habituelle chez la sirène. On la voit aussi dans les imperforations anales : E. POTTER en décrit 4 cas dans son étude sur les agénésies bilatérales des reins en connection avec des malformations des organes génitaux.

Ailleurs, ce sont des anomalies du sexe :

Chez le garçon :

L'hypospadias, le plus fréquent : 37 cas (de toutes les variétés), dans notre série-témoin;

L'ectopie testiculaire : 24 cas dans cette série,

Malformations du pénis : 7 cas, et absence isolée du pénis : 3 cas.

Chez la fille :

Les malformations des organes génitaux externes sont plus rares : selon SNOECK & GHIIAIN, l'aplasie de la vulve ne se voit que chez des monstres non viables. En effet, elle se voit surtout chez les " femmes - sirènes des auteurs allemands ", en association avec des " malformations des organes génitaux internes, des organes urinaires, du rectum et des membres inférieurs " : nous voyons que ces auteurs donnent comme caractéristiques de la sirène les mêmes éléments que nous, très exactement. De même, pour ces auteurs, les rares exemples de l'agénésie de la moitié de la vulve ne se verraient que dans des malformations incompatibles avec la vie (KEHRER,1929). Enfin, l'hypoplasie vulvaire pourrait se voir dans les syndromes d'absence congénitale du périnée, isolée ou combinée à d'autres anomalies ano-vulvaires. Enfin, il y aurait des exemples de clitoris double (5 cas dans la littérature) qui s'accompagneraient de diastasis des branches pubiennes, comme dans les exstrophies vésicales, et d'ailleurs se manifestant en clinique par des troubles urinaires.

Selon NALIE, CROWELL & DOCKERTY, dans une série de I7 observations de malformations des organes génitaux externes, il y aurait coexistence de la même malformation urologique : le rein unique pelvien.

Plus nombreux sont les sujets dont les organes génitaux sont si malformés que la détermination du sexe en est gênée : E. POTTER dresse un tableau des enfants morts-nés ou morts autopsiés et présentant une agénésie rénale bilatérale, et chez lesquels le sexe ne pouvait être reconnu sur l'examen externe : il y a I3 cas, qui correspondent tous au syndrome de régressions caudale tel que nous le définissons : les 7 sirènes et 6 cas d'imperforation ano-rectale : on voit donc réunis " en frères " sur un même tableau des sirènes et des malformés de l'anus ayant tous en commun des malformations génitales graves et une agénésie totale de l'appareil urinaire : il ne manque que la description de l'état rachidien. Ces malformations sont les suivantes :

3 fois, le sexe est rigoureusement indéterminable, une fois il existe un organe caudal (dans le prolongement du rachis), qui possède un corps érectile, et qu'on peut donc considérer comme un pénis tout à fait anormal. On y ajoute : les 4 cas d'absence de tout organe génital, déjà cités et 3 cas avec pénis, mais sans scrotum.

Dans ces cas indéterminés, on prend souvent comme critère la présence ou non d'urèthre pour différencier un clitoris hypertrophié d'un pénis anormal. Ce n'est là qu'une approximation, puisqu'il y a des pénis hypospades, donc sans urèthre. Et c'est ainsi que SNOECK & GHIIAIN expliquent les pseudo-hermaphrodismes féminins : la persistance d'une partie importante de la membrane cloacale, qui va d'arrière en avant, du périnée à la base du clitoris hypertrophié, donne l'apparence d'un clitoris péniforme hypospade. C'est dans ces cas que l'exploration des organes génitaux internes, la biopsie de la peau et des gonades ont toute leur valeur.

LES ANOMALIES DES ORGANES GENITAUX INTERNES :

Ici, ce sont les anomalies dans le sexe féminin qui sont le plus connues; les anomalies des organes génitaux internes chez le garçon se limitent à l'aplasie de la prostate, qui va de pair avec l'agénésie de l'urèthre postérieur : nous en avons 2 exemples dans la série de Mr DUHAMEL.

Chez la fille, il peut s'agir d'une aplasie du vagin. Celle-ci peut n'être reconnue que tardivement, devant une aménorrhée chez une jeune fille; nous avons trouvé de tels exemples dans la littérature ; la malformation anale est souvent méconnues, car, il peut s'agir d'anus à la fourchette, c'est au moment des premiers rapports sexuels que l'aplasie est découverte. Dans quelques cas, l'agénésie vaginale ne porte que sur la partie basse, d'origine ectodermique, et il se produit un hydro-métrocolpos, qui apparait très tôt. Nous en avons 5 cas dans notre série-témoin.

Les autres malformations sont : l'agénénsie du tractus génital, qui peut être partielle ou totale, unilatérale (réalisant alors un utérus unicorne) ou bilatérale. Le plus souvent, la partie proximale (les trompes de Fallope) persistent cependant, tandis que la partie basse (utérus et vagin) est absente.

Ailleurs, il y a simplement une duplication, partielle ou totale, du tractus génital, duplication qui s'explique par une non coalescence des 2 canaux de MULIER : ainsi sont expliqués les utérus doubles ou didelphes, les vagins cloisonnés ou doubles : c'est là une éventualité fréquente, puisque dans notre série-témoin, nous avons 25 cas de duplication.

Il nous faut insister au point de vue pratique sur la nécessité d'un bilan gynécologique complet chez les sujets atteints de malformations ano-rectales. En effet, il est très important de porter un pronostic sur l'avenir génital de ces enfants, pour avertir la famille des possibilités d'une vie génitale normale et de maternité. L'intérêt est d'autant plus grand qu'il existe des interventions plastiques tendant à créer un néo-vagin. La connaissance du syndrome de régression caudale intéresse le gynécologue, d'une part pour ce bilan des anomalies génitales et des interventions plastiques possibles, d'autre part pour savoir rechercher et noter une malformation ano-rectale passée inaperçue, devant une jeune fille ou une jeune femme qu'il voit pour aménorrhée, rapports impossibles ou stérilité : nous avons

relevé de tels exemples dans la littérature : une jeune fille de I7 ans, vue pour aménorrhée et qui avait un anus vulvaire; ailleurs, une jeune femme de 23 ans, vue pour stérilité, et qui avait également un anus vulvaire.

Aussi, nous proposons les méthodes d'éxamens suivantes :

Chez un enfant opéré d'urgence à la naissance pour une malformation ano-rectale, penser à faire, lors de la laparotomie, un bilan des organes génitaux internes, au même titre que le bilan urologique.

Chez une petite fille, il peut-être utile de faire une colpographie lipiodolée, avec une sonde de petite taille introduite par l'hymen : on pourra ainsi objectiver une cavité vaginale, voire l'existence d'un col de l'utérus.

Enfin, au cours des autopsies de malformés présentant des anomalies ano-rectales, l'examen soigneux de l'aire génitale, dans un but spéculatif bien sûr, mais pour avoir une observation complète.

Rappelons que chez les sirènes, le tractus génital est le plus souvent absent, ou réduit à des vestiges informes.

Parlons maintenant du problème du cloaque :

La persistance vraie du cloaque réalise une anomalie ano-rectale, puisqu'il n'y a pratiquement pas d'anus, et en tout cas pas de sphincter. Le cloaque est dû à la non division du sinus recto-uro-génital: c'est une malformation qui touche la région caudale. Mais à vrai dire, on entend le plus souvent par cloaque un simple sinus uro-génital, sans participation du rectum, ce qui est une erreur de nosologie. Nous avons cependant vu que dans certaines observations, telle celle de MOYSON, qu'il est question de cloaque.

Quoiqu'il en soit, c'est ici que nous citerons les expériences de WARKANY : cet auteur étudie sur des rates en gestation les effets térotogènes de la carence en vitamine A. Si ces expériences sont faites les premiers jours de la gestation, et en dosant la carence pour qu'aucun trouble n'apparaisse chez la gestante, on obtient un fort pourcentage de malformations tératologiques, comportant : des altérations profondes du tractus uro-génital, avec : rein unique en fer à cheval, hypoplasie ou ectopie des reins, anomalie des uretères, et développement anormal des conduits génitaux dans les deux sexes : aplasie du vagin, différenciation défectueuse du sinus uro-génital et chez le mâle, cryptorchidie et hypospadias. Il n'est pas question de malformations ano-rectales, car l'auteur se limite à l'étude de l'appareil uro-génital, mais étant donné la proximité et la parenté de l'origine embryologique, on peut se demander s'il n'y avait pas en fait, au moins dans certains cas, des lésions ano-rectales vraies englobées sous le terme générique de " cloaque ". On déplorera aussi que l'état du rachis ne soit pas mentionné puisqu'il nous intéresse aussi dans l'étude du syndrome de régression caudale.

Quoiqu'il en soit, ces études semblent pleines de promesses pour ce syndrome que nous étudions. En effet, avec d'autres carences vitaminiques ou l'utilisation d'antivitamines, on obtient d'autres anomalies qui sont aussi voisines de celles qui nous intéressent : GIROUD & TUCHMANN-DUPIESSIS obtiennent par carence en acide folique chez la chatte gravide : - soit une rotation de la queue, - soit une absence de queue avec pieds bots, ce qui réalise bien une " régression caudale ".

Ailleurs, ces auteurs obtiennent : une agénésie unilatérale du rein, une coelosomie : on a vu la parenté de ces états avec le syndrome de régression caudale, - une atrophie des membres pelviens avec syndactylie. Il nous semble donc tout à fait possible que si l'on multipliait de telles expériences, nous pourrions nous rapprocher de très près du syndrome de régression caudale.

Nous allons maintenant parler des cas de PENIS DOUBLE;

Selon CHATTENGER & RIOUX, il y avait, en 1950, 54 cas de pénis double dans la littérature. Ces auteurs disent alors que la malformation peut être étendue et porter sur la plaque cloacale et le cloaque avec dédoublement du rectum ou aplasie de clui-ci : il y aurait 7 cas d'atrésie anale associée à un pénis double dans la littérature. Il y aurait même parfois en même temps ectopie testiculaire ou scrotum double. Dans la discussion, il est dit que cette malformation rappelle la constitution normale de certains marsupiaux, où le pénis est double, correspondant à un double vagin chez la femelle.

Selon les auteurs, il s'agirait d'une altération locale dans le mécanisme de développement de la région caudale, comme l'indique le fait que dans certains cas la malformation a été limitée à un seul jumeau univitellin. Ils considèrent alors qu'il pourrait s'agir de l'ébauche d'un monstre double.

Cette malformation est très rare : seul GROSS en signale un cas, dans sa statistique des anomalies associées aux malformations ano-rectales.

LES GONADES :
==========

Contrairement au tractus génital, les gonades sont ordinairement présentes et normales. Cette dissociation entre l'intégrité des gonades et les altérations du tractus ne saurait surprendre, car elle s'explique par l'embryologie : le tractus dérive du canal de Wolff, formation dépendant du pronéphros chez le mâle, et du canal de Müller chez la fille.

Par contre, les gonades apparaissent dans la région du corps de Wolff, par épaississement de l'épithélium coelomique, avec bourgeonnement du mésenchyme sous jacent. L'origine du tractus génital et des gonades est donc différent.

Il est en tout cas tout à fait caractéristique de noter que chez les sirènes, les gonades sont le plus souvent présentes. De même, les gonades sont presque toujours présentes dans les imperforations anales. Dans notre série-témoin, nous n'avons vu qu'un seul exemple d'absence de gonades. Les cas d'ovo-testis sont rares également : citons cependant l'observation 3 d'YSNARD.

Quant aux états intersexués, c'est une question qui est en plein remaniement, et il ne faut accepter de tel diagnostic qu'avec la plus grande circonspection. La morphologie externe est en effet très trompeuse, puisque nous avons vu qu'il y a des clitoris hypertrophiés péniformes, qui ont même parfois un urèthre, et que dans l'autre sens, il y a des mâles sans pénis.

L'examen des organes génitaux internes tranche habituellement la question, mais il y a aussi des cas où ils sont très malformés. C'est dans ces cas qu'on peut s'appuyer sur la détermination du sexe chromosomique. E. POTTER a cherché la concordance entre le sexe génétique et le sexe apparent dans les 48 cas d'enfants autopsiés qui avaient une agénésie rénale bilatérale : la concordance est à peu près constante, sauf dans un cas d'aspect masculin et dont le sexe génétique était féminin : cette méthode n'est donc pas infaillible, mais on peut tout de même, faute de mieux, la préconiser dans les états où la détermination est impossible par les autres méthodes.

Terminons en disant que pour KEMPMEIER, les sirènes sont plus souvent de sexe masculin.

En conclusion, nous retiendrons donc que, dans le syndrome de régression caudale, on observe avec une assez grande fréquence des anomalies génitales, dont le déterminisme est similaire à celui des anomalies urologiques : puisque les ébauches sont communes. Par contre, il n'y a habituellement pas d'anomalies au niveau des gonades, en dehors de l'ectopie testiculaire.

Nous pensions donc qu'il convient de rechercher des malformations du tractus génital devant tout enfant porteur d'une malformation ano-rectale, surtout chez la fille, à cause des incidences possibles sur la vie génitale et les fonctions de reproduction. Vu sous un autre angle, nous avons vu que la connaissance du syndrome de régression caudale est utile au gynécologue.

LES AUTRES MALFORMATIONS ASSOCIEES INTERPRETEES DANS L'HYPOTHESE DU SYNDROME DE REGRESSION CAUDALE

Nous avons réunis dans un syndrome de régression caudale un certain nombre de malformations que l'on trouve souvent en association avec les malformations ano-rectales. Il existe cependant souvent d'autres anomalies morphologiques au cours des malformations ano-rectales, nous ne voudrions pas le nier. Mais nous allons montrer que leur existence n'est pas en contradiction avec notre hypothèse.

Nous remarquerons d'abord que les malformations associées les plus fréquentes ne peuvent pas passer inaperçues, parce que léthales (atrésie de l'oesophage et malformations cardiaques), ou parce que trop évidentes (mongolisme), et que leur fréquence relative serait surement moins élevée si toutes les autres malformations vertébrales étaient effectivement reconnues : nous avons vu que les malformations vertébrales, urologiques et génitales internes, dans le cadre du syndrome de régression caudale, sont souvent méconnues.

D'ailleurs, il y a un lien entre le syndrome de régression caudale et certaines de ces malformations qui semblent ectopiques : c'est ainsi que nous voyons des malformations de l'oreille avec une certaine fréquence chez des sujets présentant une malformation ano-rectale: IO cas dans notre série-témoin. Or, un des éléments de notre syndrome est l'agénésie rénale : E. POTTER a décrit un faciès rénal dont l'un des éléments principaux est la malformation des oreilles : il se pourrait donc que les malformations des oreilles, des imperforations anales appartiennent en fait à une agénésie rénale unilatérale ou à une malformation urinaire associée. Inversement, devant des malformations du pavillon de l'oreille, il est recommandé de faire une urographie à la recherche d'une anomalie urologique associée (HILSON): de même, on recherchera les autres éléments du syndrome de régression caudale. Dans un autre ordre d'idées, nous remarquerons que les malformations du pavillon, comme les malformations urologiques, se retrouvent dans un autre groupe de malformations, que réalise le syndrome de FANCONI. Il se pourrait donc qu'il y ait des liens de parenté entre ces divers syndromes, mais ceux-ci sont à trouver.

Nous faisons des réserves semblables en ce qui concerne le mongolisme. Il est en effet certain que le diagnostic de mongolisme est subjectif et manque de critère anatomique indiscutable. Mais l'un des éléments du mongolisme est le " pli épicanthique ", qui est un autre élément du " faciès rénal " décrit par E. POTTER, si bien que nous nous demandons si certains mongolismes ne correspondent pas au faciès d'agénésie rénale. Pour

vérifier ou infirmer cette hypothèse, il faudrait avoir des urogrammes ou des protocoles d'autopsie de sujets dits mongoliens. Dans d'autres cas, le lien entre le syndrome de régression caudale et une malformation associée constatée peut sembler parfaitement incompréhensible, mais le fait que cette malformation se voit aussi bien dans les imperforations anales que chez les sirènes est un argument indirect pour affirmer l'unicité du syndrome de régression caudale : nous pensons surtout ici aux mains botes par agénésie du rayon radial : chez les sirènes, E. POTTER en montre un exemple, de même que LOUSTALOT (cas IO). Dans notre série-type de malformations ano-rectales, nous en avons vu I4 cas, dont 7 cas pour Mr DUHAMEL. De même, nous avons vu une sirène avec une atrésie de l'oesophage (celle de JOLLY). Cette malformation a été trouvée 40 fois dans notre série témoin de malformations ano-rectales. Mais il est possible aussi que cette malformation soit plus souvent retrouvée au cours des malformations du rachis, élément de notre syndrome.

Quant aux malformations du coeur; elles sont très fréquentes dans toutes les associations tératologiques, et leur association aux malformations ano-rectales ne doit pas avoir de signification particulière.

Plus intéressant est le problème des aplasies des muscles de la paroi abdominale. Il faut distinguer cet état de l'aplasie totale de la paroi, qui réalise l'omphalocèle, avec ou sans éviscération des organes. Cette aplasie peut se voir aussi dans les régressions de la partie caudale de l'embryon : LOUSTALOT a fait un travail sur ce sujet. Pour ce qui est des aplasies ne touchant que les muscles, ces malformations ne sont pas fréquentes, puisqu'en I958 METRICK et Collaborateurs n'en trouvent que 38 cas dans toute la littérature. Nous citons ces aplasies musculaires parcequ'elles peuvent coexister avec une malformation ano-rectale : HENLEY & HYMAN, METRICK, IATTIMER en citent chacun un cas. De plus, il existe avec une très grande fréquence des malformations urinaires : dans la série de METRICK, il y a 27 grandes vessies, 6 ouraques perméables et dans presque tous les cas dilatation des uretères (parfois d'un seul) avec ou non hydronéphrose associée. La très grande fréquence de ces dilatations des voies urinaires a posé le problème de son étiologie. On a d'abord pensé à une conséquence de l'aplasie musculaire (qui empêcherait la miction de se faire, d'où stase), puis on s'est demandé si ce n'est pas la distension vésicale qui empêcherait aux muscles pariétaux de se développer. IATTIMER réfute ces théories, qui ne cadrent pas avec tous les cas rapportés; selon lui, il y aurait coexistence vraie de deux malformations. Dans le cadre des aplasies des muscles de l'abdomen, on trouve également dans le travail de METRICK, 33 ectopies testiculaires et des malformations des membres inférieurs avec une grande fréquence : 7 pieds bots, 2 luxations de la hanche, un membre inférieur absent à partir du genou, des malformations du pied et des orteils (2 cas). Si bien qu'au total, on voit réunis la plupart des signes du syndrome de régression caudale. On ne trouve aucune mention de l'état du rachis, mais rien ne nous permet de dire qu'il n'est jamais malformé. L'existence de quelques cas de malformations ano-rectales nous permet de faire la liaison avec notre syndrome de régression caudale.

Au total donc, les anomalies associées aux malformations ano-rectales, et qui n'appartiennent pas au syndrome de régression caudale ne sont pas en contradiction avec notre théorie, mais la justifient dans certains cas.

TROISIEME PARTIE :

QUELQUES EXEMPLES DU SYNDROME DE REGRESSION CAUDALE

I - CEUX DE LA LITTERATURE

Nous allons commencer par donner des exemples de monstres anchipodes, car dans ces cas où il y a de graves malformations des membres inférieurs, nous sommes encore tout proches des sirènes : la rotation des membres inférieurs persiste : seule, manque la réunion de ces membres :

Jules GUERIN, rapporte l'observation du Citoyen MULOT, Chirurgien à Rouen, et présentée à la Société Philomatique de Paris, T.3, Paris I8II :

Il s'agit d'un monstre né au terme de 7 mois:

La sage-femme fait appel au Chirurgien devant la procidence d'un bras, pour que soit pratiquée une version par manoeuvres internes :

" Le citoyen MULOT trouva près de la mère, qui ressentait depuis plusieurs heures les douleurs de l'enfantement, une sage femme et un autre chirurgien. L'enfant présentait le bras gauche : il fut rechercher les pieds, et il ne parvint à les saisir qu'avec beaucoup de difficultés. Lorsqu'il les eut tirés au delà de la vulve, il remarqua que les deux gros orteils étaient en dehors. Il conjectura alors qu'il tenoit les pieds de deux enfants différents : mais en cherchant celui qu'il auroit le plus de facilité à extraire, il reconnut que les deux extrêmités qu'il tenoit appartenoient au même corps ; il présuma ensuite que l'enfant était double, ou qu'il avoit 3 ou 4 membres abdominaux. Lorsque ses doigts parvenoient un peu au dessus du bassin de l'enfant, ils rencontroient une poche remplie d'eau, qui formait un obstacle invincible. Fatigué de trouver continuellement la même opposition, il ouvrit la poche, et le foetus sortit sans difficulté, mais alors il étoit mort, quoiqu'il eut donné auparavant des signes de vie. Il parait qu'il n'a point été enveloppé de ses membranes, qu'il y a eu un renversement des

extrêmités inférieures, tel que les genoux soient tournés vers le sacrum qui tient lieu de pubis. La poche ouverte recouvrait les intestins. Le placenta était très petit et le cordon très court. La torsion paraissait s'être opérée principalement sur les lombes. Cet enfant avait en outre un bec de lièvre interne, et quoiqu'il n'y eut au dehors ni anus ni sexe déterminé, il y avait au dedans du bassin une matrice ".

Jules GUERIN nous rapporte encore un cas plus ancien :

(Observation L) : Marie Marthe P..., femme de vigneron de 22 ans, d'une petite ville du Gatinais, accouche en I77I, au terme de 5 mois et demi, de deux foetus : l'un des foetus est de sexe féminin, normal; l'autre est monstrueux, et n'a vécu qu'une heure. Il y a absence de cordon ombilical (?). La tête est grosse, hydrocéphale; le cou est court, marqué par une simple dépression. Le tronc est tout à fait anormal : absence de paroi antérieure : il existe une simple membrane transparente où l'on voit battre le coeur . Les membres supérieurs sont normaux. Les membres inférieurs sont renversés : les fesses sont situées en avant " par cet arrangement extraordinaire, elles étaient antérieures au lieu d'être postérieures ". A la place normale des fesses, une tubérosité charnue, qui représente vraisemblablement les organes génitaux. Il n'y avait pas d'anus. A l'autopsie, on trouve : absence de tout tractus génital; absence de tout tractus urinaire; le rachis présente un spina bifida sur toute son étendue. Il présentait en outre une courbure inverse de celle qui est habituelle. Le bassin est renversé, le pubis en arrière.

GUERIN nous donne enfin une observation de BROCA (Compte Rendu des Travaux de la Société Anatomique, I850) : foetus né à terme. La moitié supérieure du corps est normale; sur la moitié inférieure :

absence de paroi abdominale antérieure; cloaque et verge au dessus du pubis; inversion des membres inférieurs; talons tournés vers l'avant, gros orteils en dehors; sur le rachis : spina bifida, sacrum horizontal, cavité pelvienne effacée : " les os iliaques sont déplacés de ce fait, d'où rotation des membres inférieurs ".

NAU, dans sa thèse (Paris, I904) en donne un bel exemple (cas 45).

C'est un foetus qui présente : une exomphalie; une scoliose congénitale, avec sur le rachis : à partir de la Ière vertèbre dorsale, une dysmorphose très marquée, avec impossibilité de reconnaitre les divers segments; spina bifida associé (à partir de L 5); luxation de la hanche bilatérale; bassin " très peu développé "; les pubis ne sont pas symphysés; les membres inférieurs sont en rotation externe (les rotules regardent en dehors) en outre, pieds bots bilatéraux; absence d'organes génitaux externes; absence de vessie : les uretères s'abouchent à la peau.

LOUSTALOT nous en donne un autre exemple (cas 9)

Atrésie du rectum et de l'anus. Aplasie des organes génitaux internes (prostate et vésicules séminales). Reins aplasiques et ectopiques; pas d'uretères; vessie petite et malformée. Ectopie testiculaire. Bloc vertébral sacré, qui ne comporte que 3 segments. Spina bifida lombo-sacré. Au niveau des membres inférieurs : hypoplasie du membre inférieur gauche. Pieds bots bilatéraux. Rotation en dehors des deux membres inférieurs.

B. DUHAMEL possède aussi un cas authentique de monstre anchipode :

Observation 45 - Enfant Daniel L... Cet enfant présentait :

L'attitude en " grenouille prête à sauter ": les membres inférieurs sont en rotation externe, abduction et flexion; la plante des pieds regarde en avant. Par ailleurs, imperforation anale, avec fistule recto-uréthrale. Il y avait une grande vessie. Par contre, on ne possède ni radiographies, ni urographies. L'enfant n'a pas vécu.

Dans ces monstruosités, on retrouve donc tous les éléments qui ont caractérisé les sirènes, à la symélie près, qui est donc l'unique élément différentiel.

Si nous étudions les cas de régression caudale sans rotation des membres inférieurs, nous nous éloignons de la sirène : c'est dans ce groupe que nous rangerons les cas de régression caudale avec agénésie sévère de la partie basse du rachis : ici, les troubles observés au niveau des membres inférieurs sont avant tout expliqués par l'agénésie nerveuse : la paralysie semble être le phénomène dominant : c'est ce qu'on voit dans les dystrophies cruro-vésico-fessières. Nous allons en donner deux exemples, où il y a malformations anale :

Observation de DESFOSSES & MOUCHET (1924)

Fille de 7 ans, dont la moitié supérieure du corps est rigoureusement normale, elle présentait une atrophie grave des membres inférieurs, réduits à des moignons en flexion sur le tronc, avec pieds bots. Aucune motricité des membres inférieurs : l'enfant marche avec ses mains, assise sur son siège. Il y a un anus vulvaire (méconnu par les rapporteurs) et incontinence des urines. Il n'a pas été fait de bilan viscéral, si bien qu'on ne connait ni l'état des organes génitaux ni l'état des reins. Les radiographies montrent une absence totale du rachis en dessous de L 3. Le bassin est atrophique et ne comporte pas de sacrum.

LANTUEJOUL, CERNES & TROPE donnent l'observation suivante, en 1951 :

Un enfant " sans fesses " nait au terme de 7 mois, après une grossesse avec métrorragies. Accouchement normal. La mère est une primipare de 28 ans, sans antécédents héréditaires et dont le rachis est normal. Le père est sain. L'enfant est normal dans l'étage sus ombilical; la partie sous ombilicale est " monstrueuse " :

- la région lombaire est raccoucie : l'enfant n'a pas de fesses; le sillon interfessier est très court et peu marqué.

- le rectum et le vagin " dont les orifices sont très voisins, débouchent dans un vestibule commun (cloaque), bordé par deux replis cutanés analogues à des grandes lèvres ": plus que de cloaque, nous pensons qu'il s'agit tout simplement d'anus vulvaire.

- les membres inférieurs sont grêles et atrophiés. Les cuisses sont fléchies à 130° sur le tronc. Les jambes sont en extension irréductible.

Pieds bots.

Sur les radiographies :

Les 7 vertèbres cervicales sont normales; il y a 13 vertèbres dorsales avec 13 paires de côtes; on compte 5 vertèbres lombaires: les 2 premières sont normales; les 3 suivantes forment un bloc, ne comportant que 2 arcs vertébraux. Il y a agénésie complète du sacrum et du coccyx. Le bassin ne comporte donc pas de sacrum : les ischions et les pubis sont très éloignés les uns des autres. Il y a luxation bilatérale de la hanche. Nous regrettons que cette observation ne fasse pas mention de l'état des voies urinaires.

Nous allons voir maintenant des exemples du syndrome de régression caudale avec luxation de la hanche ou pieds bots :

= LUXATION DE HANCHE ET PIEDS BOTS

HILGENREINER : enfant vivant de 2 ans et demi; stricture anale; absence de sacrum en totalité; pieds bots; luxation de la hanche; atrophie des muscles des membres inférieurs.

E. POTTER (dans son manuel, chapitre 17) : imperforation anale; absence des organes génitaux externes; absence du tractus génital interne. Reins normaux. Scoliose; spina bifida; pas de coccyx; luxation de hanche bilatérale et pieds bots.

= PIEDS BOTS

BLUMMEL - EVANS - EGGERS (cas 7) : Imperforation anale; pied bot bilatéral; absence du rein droit; sténose urèthrale, maldéveloppement des membres inférieurs en dessous des genoux; grosses anomalies vertébrales : II° vertèbre dorsale bipartite; hémivertèbre entre la IIème et la I2ème dorsale; fusion des 8ème et 9ème côtes; deux hémivertèbres au niveau du rachis lombaire; absence de la partie basse du sacrum (S 4 et S 5).

BERMAN : garçon de 2 mois ; Imperforation anale, pieds bots bilatéraux, scoliose (hémivertèbre surnuméraire); absence du rein gauche.

DONOVAN - BROWNE (cas 2) : Malformation ano-rectale (type 2, de Ladd & Gross) spina bifida étandu; myélo-méningocèle; absence des 2è et 3ème côtes. Pied bot bilatéral. Absence de rein et d'uretère droits. Hernie inguinale.

LOUSTALOT (cas 7) : aspect mongolien; malformation du pavillon de l'oreille; anus vulvaire; malformation du sacrum: agénésie unilatérale peids bots. En outre : mésentérium commune; malformation du coeur; fente palatine; contracture d'origine " méningée ". Nous regrettons de ne pas avoir de renseignements sur l'état des reins pour apprécier s'il s'agit ou non de " faciès rénal ". Les organes génitaux sont bien conformés.

FELIER & STERNBERG : enfant mort-né; " malformation des voies génitales ", ectopie testiculaire. Pieds bots. Absence du rachis en dessous de L I; rein unique et médian; rectum absent.

WHITE : foetus mort-né; pieds bots bilatéraux; absence du rachis en dessous de L 2; atrésie du rectum.

GIRARD, fille vivante, âgée de 6 ans. Cloaque : malformation du vagin et du rectum; malformations de l'oreille; pieds bots; agénésie totale du sacrum.

ZELIGS (cas I) : atrésie du rectum; malformation urinaire: l'urèthre s'ouvre dans le vagin. Epistasis. Hémivertèbre dorsale avec synostose de côtes. Pieds bots (il y a des pieds bots dans les familles des deux procréateurs).

MOYSON (cas 3) : Imperforation anale, type 3 (IADD & GROSS) cloaque : bourgeon du septum ano-vaginal non soudés ; pieds bots; hémivertèbre surnuméraire; duplication des voies génitales et urinaires : deux vagins, deux cols utérins (on ne connait pas l'état de l'utérus); deux vessies, mais les voies urinaires hautes sont normales.

Ces formes sont l'expression majeure du syndrome de régression caudale et forment le lien entre les sirènes et les anchipodes d'une part, et les syndromes de régression caudale sans modification des membres inférieurs d'autre part.

Nous allons maintenant voir ces syndromes de régression caudale sans altération des membres inférieurs. Il en existe des formes complètes c'est à dire comportant les quatre groupes de malformations (ano-rectales, vertébrale, urinaire et génitale), mais aussi des formes incomplètes, comportant seulement 3 ou 2 éléments du syndrome. Nous noterons toutefois que le plus souvent le syndrome parait incomplet, car le bilan n'a pas été complet.

= EXEMPLES DE SYNDROME DE REGRESSION CAUDALE AU COMPLET

LEE (cas I2) :

Imperforation anale, avec fistule recto-uréthrale; pas de vagin; clitoris péniforme, avec urèthre. Vessie irrégulière. Malformation sacrée : absence d'apophyses transverses de S2 et S3.

BILL-JOHNSON (cas I)

Imperforation anale; pénis malformé, avec atrésie de la portion proximale de l'urèthre; hydronéphrose et dilatation de vessie. Absence de coccyx et de sacrum.

MC CELLAR & WILLIAMS :

Fille de I7 ans, vue pour aménorrhée primaire. La malformation anale était méconnue, car il s'agit d'un anus à la fourchette. Les organes génitaux sont normaux à l'extérieur. Cette jeune fille a une morphologie normale, avec seins et pilosité normaux et équivalents des règles : donc, ovaires fonctionnels. Par contre, absence de vagin. A la laparoscopie, pas d'utérus. A l'urographie, il y a deux reins, mais avec légère hydronéphrose et rotation d'un rein. Sur le rachis, hémisacralisation de la 5ème vertèbre lombaire. Cet exemple montre que le syndrome de régression caudale est une entité qui n'intéresse pas que le chirurgien de chirurgie infantile, mais aussi le gynécologue, qui peut être amené à faire un diagnostic très tard dans la vie du patient.

GAUTIER & GUYOT :

décrivent un autre cas assez semblable au précédent, où le diagnostic a été fait à l'âge adulte : une Nord Africaine de 23 ans est examinée pour stérilité : les auteurs trouvent alors un anus vulvaire. A la radiographie du rachis, dysmorphose avec bloc L4 - L5; hypoplasie du sacrum et agénésie du coccyx. Agénésie du rein gauche. A la laparotomie, utérus unicorne, absence d'ovaire et de trompe d'un côté. Ici encore, il s'agit d'un syndrome de régression caudale au complet.

Nous joindrons encore quelques observations, où le syndrome semble complet, quoiqu'il ne soit pas fait mention de l'état des organes génitaux externe. Mais nous pensons que nous pouvons admettre que lorsqu'il y a des malformations à ce niveau, elles sont toujours notées :

NAU (Thèse Paris, I904), cas 28 :

Imperforation anale, avec fistule recto-vésicale. Absence d'un rein, et dégénerescence kystique de l'autre. Rachis : anomalies du rachis cervical (bloc partiel); dysmorphose importante sur le rachis dorsal de D4 à DI2, où les malformations sont complexes.

TORGERSON, cas I :

Imperforation anale; double bassinet et double uretère du côté droit; absence totale de sacrum.

TORGERSEN, cas 2 :

Imperforation anale, un seul rein à l'urographie intraveineuse (mais il n'y a pas d'U.P.R.); sacrum malformé " recourbé en queue ".

= EXEMPLES DE REGRESSION CAUDALE COMPORTANT SEULEMENT TROIS ELEMENTS DU SYNDROME :

Dans un certain nombre de cas, il n'y a pas eu d'exploration complète : il manque la notion de l'état rachidien ou de l'état des voies urinaires :

Voici quelques exemples d'observations où l'état du rachis est inconnu :

BOISBEUNET (urologue) :

Imperforation anale (opérée à la naissance). L'enfant est vu beaucoup plus tard par l'auteur pour : hypospadias pénien. On découvre l'atrophie d'un rein (urographie et pyélographie rétrograde)

KLJEAV :

Imperforation anale avec atrésie du rectum; absence des organes génitaux externes ; organes génitaux internes : non identifiables; pas de gonades apparentes; le monstre est considéré domme un hermaphrodite. Absence des reins, des uretères et de la vessie. Malformation du coeur et de l'aorte; sténose duodénale.

IOSIPOV :

Imperforation anale; absence des organes génitaux externes; absence de tout système urinaire. Ovaires présents, trompes présentes; pas d'utérus. En plus, bec de lièvre et anophtalmie. Dans cette observation comme dans la précédente, l'absence de renseignements sur l'état du rachis nous parait particulièrement facheux, car le syndrome de régression caudale est net.

BANCHIERI :

Imperforation anale; rein unique en fer à cheval et ectopique uretère unique en bas, bifurqué en haut (il y a deux bassinets au rein). Hypospadias.

MOORE & LAWRENCE :

Citent le cas d'une fille présentant une malformation anale du type 3 de Ladd & Gross. En outre, il y a des lésions génitales marquées: hydrométrocolpos; utérus bicorne; vagin en partie cloisonné. A la vérification anatomique, absence à gauche de rein et d'uretère; en outre, absence de vésicule biliaire. Rappelons que dans leur article sur les imperforations anales, ces auteurs rangent une sirène, dont ils donnent la photographie. Ces auteurs admettent donc implicitement l'identité de malformation tératologique des 2 types.

BRENNER, cas 4 :

La malformation anale est représentée par une simple membrane. Cet enfant est décédé d'une atrésie oesophagienne associée. A l'autopsie : reins polykystiques; utérus double et vagin double. On voit combien sont fréquentes les observations dans lesquelles l'état du rachis reste méconnu.

Quelques exemples d'observations dans lesquelles il n'y a pas d'exploration urologique :

IEE, cas IO :

Imperforation anale, ectopie testiculaire, hypospadias pénis court et anormal. Hémivertèbre thoracique, avec anomalies costales.

YSNARD (thèse Nancy I942) cas 3 :

Agénésie du rectum. A l'autopsie : organes génitaux très malformés, d'aspect plutôt féminin, car l'urèthre s'ouvre en dessous d'un organe péniforme court, qui pourraît être un clitoris. Absence des organes génitaux internes, réduits à de petites masses ovoïdes sur le côté de la vessie. Les gonades sont présentes, mais l'histologiste ne peut en déterminer le sexe. Les vertèbres sacrées sont très malformées, avec large fente antérieure et postérieure. Il n'est pas question dans le protocole de l'état des reins : on peut supposer qu'ils étaient normaux.

MADDISON - IEE :

Anus scrotal; scrotum bifide; ectopie testiculaire unilatérale. Verge petite et anormale. Hémivertèbre dorsale, avec anomalie de côtes.

DAVIS :

Malformation ano-rectale. Double utérus. Epistasis.

Ailleurs, le syndrome est incomplet avec certitude, le bilan étant complet.

BILL-JOHNSON, cas 2 :

Imperforation anale; utérus bicorne; rein en fer à cheval; sacruù normal.

DONOVAN - BROWNE :

Anus imperforé (type 3 de Ladd & Gross); hémivertèbre au niveau de L 3; un rein non fonctionnel à l'urographie intra-veineuse. Hydronéphrose à l'urétéro pyélographie rétrograde. Les organes génitaux sont sans doute normaux, car nous admettons à priori que toutes les malformations des organes génitaux externes sont notées.

COHN & MURPHY :

Chez une fillette de 7 ans : anus à la fourchette. Absence de vagin. Utérus et ovaires normaux. Malformations lombo-sacrées. Urographie normale. Cette observation est présentée à propos de la création d'un néo-vagin artificiel. Les auteurs utilisent la partie distale retournée du rectum, la malformation anale étant traitée selon un procédé voisin de celui décrit par notre Maître. Cette observation montre encore que le syndrome de régression caudale peut intéresser le gynécologue.

HAMM-HARLIN :

Imperforation anale; rein en fer à cheval; absence de la partie basse de sacrum et du coccyx.

LOUSTALOT, cas 8 :

Atrésie de l'anus, avec fistule recto-uréthrale. Organes urinaires : malformations modérées du côté gauche, mais rein ectopique. Les organes génitaux sont mâles. Sur le rachis, il y a une symétrie marquée avec scoliose au niveau du rachis lombaire. Côtes lombaires. Bloc vertébral partiel. Coccyx non visible.

BUTCHER, cas 5 :

Malformation anale. Sexe impossible à reconnaitre sur les organes génitaux externes. Ovaires présents. Utérus bicorne. Rien de noté sur le rachis. Distension de la vessie et infection urinaire, mais post-opératoires.

= EXEMPLES DE REGRESSION CAUDALE NE COMPORTANT QUE DEUX ELEMENTS :

STONE, cas 3 :

Fille vivante, de IO ans, présentant un anus vaginal. Absence de coccyx; asymétrie du sacrum; fusion de plusieurs vertèbres. Un pouce surnuméraire à chaque main.

SMITH & BOONE :

Imperforation anale; hémivertèbre (L 4)
Malformation du coeur. Atrésie de l'oesophage.

QUISIAND, cas I :

Imperforation anale, avec fistule recto-urinaire.
Absence congénitale du rein gauche.

NAU, cas 9 :

Anus imperforé. Scoliose dorsale. Hémivertèbre dorsale avec absence d'une côte. Epistasis.

QUELQUES CAS CLINIQUES DU PROFESSEUR AGREGE DUHAMEL

(SYNDROME DE REGRESSION CAUDALE)

= EXEMPLES OU LE SYNDROME EST AU COMPLET :

N° 25 - Y ... Henriette (Clinique Chirurgicale des Enfants Malades)

L'observation a été faite alors que l'enfant avait I2 ans :

I°) anus à la fourchette,

2°) malformations génitales : absence de vagin; au cours de la laparotomie on trouve des ovaires normaux, des trompes normales, mais un utérus atrophique.

3°) malformations urologiques (découvertes à l'urographie intra-veineuse) : rein droit non injecté et méga uretère gauche.

4°) anomalies rachidiennes : dysmorphose entre la 5ème vertèbre lombaire et la Ière pièce sacrée : absence de corps de la Ière vertèbre sacrée, ou hémivertèbre entre L 5 et S I; en plus; agénésie partielle du sacrum, qui se termine à la 3ème pièce sacrée. Cette observation nous montre l'intérêt d'une investigation approfondie lorsqu'on découvre une malformation anale : il est primordial de connaître les malformations urologiques, qui compromettent ici gravement l'avenir de cette jeune fille. Il est par ailleurs indispensable qu'on connaisse l'existence de l'anomalie génitale, qui lui empêche toute vie sexuelle normale et la rend définitivement stérile : se posera donc après la puberté (qui aura lieu normalement), le problème de la création éventuelle d'un néo-vagin. C'est alors que la connaissance des anomalies vertébrales intervient, car du fait de l'agénésie sacrée, toute intervention pelvienne risque d'avoir des résultats fonctionnels médiocres, du fait du défaut d'innervation qui va de pair avec l'agénésie sacrée; la méconnaissance des divers éléments du syndrome eût amené une cascade de déceptions chez cette enfant.

N° 46 - SCH... Paul (Observation du Dr DUHAMEL, aux Enfants Malades)

I°) Imperforation anale haute,

2°) malformation de la verge; hypospadias; ectopie testiculaire bilatérale. L'autopsie secondaire a apporté la raison de la mort de cet enfant :

3°) en effet, il y avait une malformation urinaire : absence d'un rein et de l'autre côté, uretère irrégulier et kystique.

4°) par ailleurs, existait une dysmorphose entre la 4ème lombaire et la Ière sacrée.

Dans un tel cas, il est bon pour le chirurgien qui a opéré l'enfant, de savoir pourquoi son malade est mort.

N° 64 - IE ... Michel (Observation du Dr DUHAMEL, Clinique Chirurgicale Infantile)

I°) Imperforation anale haute,

2°) Ectopie testiculaire; hypospadias; bourses vulviformes

Cet enfant a été opéré avec succès, la suite de l'observation a été prise alors qu'il a I2 ans : on a trouvé en effet très tardivement :

3°) sur le rachis : épistasis, mais la 6ème vertèbre lombaire est bipartite.

4°) cet enfant présente des malformations urologiques certainement importantes, mais non analysables, car les urographies ont été faites trop tardivement, alors qu'il y a une néphrite ascendante grave, avec urée élevée : les images urographiques sont peu interprétables.

Ce cas est donc un exemple de la nécessité du bilan urologique dès qu'on peut le faire. De toute façon, le pronostic vital de cet enfant est des plus sombres.

N° 83 - C ... Jean Marie (Dossier des Enfants Malades) :

I°) Imperforation anale vraie,

2°) scrotum vulviforme

3°) sur le rachis : à la fois épistasis et hémivertèbre entre L3 et L4. Cet enfant est mort. L'autopsie montre :

4°) une vessie anormale, très épaissie et multidiverticulaire. Il existe un kyste épidermoïde dans le pelvis; aplasie du rein gauche. Les uretères sont sinueux.

Ici encore, ce sont les graves malformations des organes urinaires qui expliquent la mort.

N° 89 - B ... Georges (dossier des Enfants Malades, Docteur DUHAMEL)

C'est cet enfant dont la mère avait eu la rubéole au début de la gestation. Nous avons vu les hypothèses pathogéniques que nous avons soulevé à ce propos.

I°) Imperforation anale vraie.

2°) Hypospadias balanique

3°) Lors de l'intervention néo-natale, on découvre un volumineux méga uretère droit.

Cet enfant est mort dans les suites opératoires. C'est alors qu'on est à même de compléter l'observation :

- il y a une malformation du coeur associée (communication interventriculaire), qui elle, rentre bien dans le cadre des malformations dues classiquement à la rubéole.

4°) enfin, luxation de la hanche gauche;

5°) et sur le rachis, dédoublement de la IIème vertèbre dorsale et dysmorphose sacrée.

Le dernier exemple de syndrome de régression caudale nous est particulièrement cher, car c'est le seul cas de syndrome complet que nous ayons observé personnellement. Nous avons assisté à l'élaboration du diagnostic et cette observation nous parait particulièrement instructive.

C... Jocelyne (Observation du Professeur Agrégé B. DUHAMEL Centre Hospitalier de St Denis).

Cette enfant est envoyée de province pour intervention pour anus vulvaire. Elle a trois ans et demi. La constipation est chronique, avec distension importante du rectum (certains auraient parlé de mégacolon " congénital " associé).

Notre Maître nous décrit le syndrome de régression caudale, et l'on en recherche les éléments :

Cliniquement, le dos est long et les fesses courtes : une radiographie du rachis montre une epistasis.

Une urographie est demandée, mais l'urée est élevée, ce qui fait augmenter les suspicions de malformation rénale : l'urée baisse sous l'action du traitement médical, et l'urographie montre : une absence d'injection du rein droit. Le rein gauche est ectopique, avec dilatation du bassinet et de l'uretère : les malformations urologiques sont donc majeures.

Une colpographie lipiodolée montre la présence d'un vagin.

L'exploration est conduite méthodiquement, avec un temps d'exploration des organes pelviens :

Les ovaires sont en place. Il y a une trompe à droite, mais pas d'utérus. L'uretère gauche est très dilaté, fait saillie sous le péritoine. Le rein droit est aplasique et ectopique, situé au détroit supérieur (il est prélevé). L'examen histologique montre qu'il s'agit d'un tissu dysplasique. Au total, nous savons quz cette enfant est vouéc à la mort en quelques années dans l'insuffisance rénale; au cas où elle attiendrait l'âge adulte, elle serait capable d'une vie sexuelle normale, mais elle est définitivement stérile.

L'intervention a été bien supportée, mais il était utile pour l'anesthésiste réanimateur de connaitre l'importance des lésions rénales.

= EXEMPLES DE SYNDROMES INCOMPLETS

Ils sont en fait plus nombreux que les cas complets.

En voici quelques exemples :

N° 70 - H.. Serge (Observation de la Clinique Chirurgicale Infantile, Dr HELIERIN)

I°) Imperforation anale vraie,

2°) Imperforation de l'urèthre

Cet enfant est mort : l'imperforation de l'urèthre laisse supposer à priori une distension des voies urinaires dans leur ensemble, avec mort des reins. A l'autopsie : pas de rein gauche (kyste séreux métanéphrotique) et méga uretère droit.

En outre : sténose colique et encéphalocèle occipitale

3°) dysmorphose sur le rachis dorsal moyen (D3 à D5); le rachis lombo-sacré n'est pas interprétable sur les radios

Au total, l'autopsie a confirmé l'existence de lésions urologiques.

N° 90 - B... Dominique (fille) Observation du Dr DUHAMEL (Enfants Malades)

I°) la malformation ano-rectale est particulière : il s'agit d'un cloaque, l'urèthre et le rectum aboutissent dans le vagin.

2°) Au point de vue osseux : agénésie du sacrum (à partir de la 3ème pièce).

En outre il manque une côte à droite.

3°) utérus bifide

4°) l'urographie montre l'intégrité anatomique des voies urinaires.

Cette observation montre un type rare de malformation : la persistance du cloaque. Nous avons vu les difficultés de terminologie que pose ce cloaque, certains donnant indument ce nom à un simple sinus uro-génital. Cette observation est sans ambiguité : il s'agit d'un cloaque vrai.

N° II9 - R.. Gilles - Observation des Enfants Malades - Docteur PELLERIN

I°) Imperforation anale, avec fistule recto-urinaire

2°) Le rachis est normal

Cet enfant est décédé. A l'autopsie :

3°) Aplasie d'un rein

En outre : malformation des voies biliaires intra-hépatiques et malformation du coeur : ce sont des malformations qui n'appartiennent pas au syndrome de régression caudale qui ont entrainé la mort.

N° I2I - L.. Lise (Observation des Enfants Malades, Professeur Agrégé DUHAMEL)

I°) Imperforation anale, avec agénésie du rectum

2°) Absence des organes génitaux externes.

Le rachis est normal; état des reins non mentionné.

Par ailleurs, malformation du coeur.

N° I35 - D... Fabienne (Observation des Enfants Malades)

I°) Anus vulvaire;

2°) Agénésie d'un rein; l'autre rein est ectopique.

N° I55 - P.. Alain (Observation des Enfants Malades - Docteur PELLERIN)

I°) Imperforation anale haute

2°) Epistasis

Cet enfant est décédé ; à l'autopsie :

3°) Aplasie du rein gauche : kyste rétro-colique, avec uretère sur 3 cm.

A l'examen histologique : kyste mésonéphrotique.

N° I56 - L... Fabienne (Observation du Dr PELIERIN)

I°) Imperforation anale vraie

2°) rachis normal

Cette enfant est morte. Autopsie :

3°) Atrophie du rein droit

M.. Mohamed (Observation du Centre Hospitalier de St Denis, Professeur DUHAMEL)

I°) Imperforation anale haute

2°) sur le rachis : la I2ème vertèbre dorsale est bipartite dysmorphose de la charnière dorso-lombaire (D I2, L I, L 2), avec une hémivertèbre

3°) reins : (à l'autopsie) : les reins sont très gros des deux côtés, avec hydronéphrose importante, les uretères sont normaux.

Cet enfant est mort d'une complication respiratoire : aplasie du poumon droit (bloc unique sans scissure).

Ces quelques exemples nous montrent combien les malformations associées sont fréquentes - et la connaissance du syndrome de régression caudale permet d'orienter les recherches.

C O N C L U S I O N S

Nous voulons montrer dans cette thèse, inspirée par le Professeur Agrégé Bernard DUHAMEL, qu'il existe un lien entre :

- les sirènes d'une part,

- et les malformations ano-rectales d'autre part.

Habituellement, le terme de sirène évoque plus la mythologie que la pathologie. Cependant, il semble bien, malgrè quelques essais d'interprétation zoologique, que le mythe des sirènes trouve son origine dans l'observation de monstres humains du type des syméliens décrits par Isidore GEOFFROY SAINT HILAIRE. En dehors des anomalies des membres inférieurs, les sirènes humaines présentent toujours un certain nombre de malformations caractéristiques : des anomalies du rachis, une agénésie des reins et de la vessie, des organes génitaux internes très incomplets, bien que les gonades soient présentes. En outre, il y a absence d'anus, d'organes génitaux externes et d'urèthre.

En étudiant les anomalies associées aux imperforations anales, nous avons été frappés de voir qu'il était possible de retrouver avec une assez grande fréquence les divers types de malformations que l'on trouve associées à la symélie, chez les sirènes. C'est pourquoi nous avons décrit un SYNDROME DE REGRESSION CAUDALE, dont les sirènes d'une part, les malformations ano-rectales isolées d'autre part, constituent les deux aspects extrêmes. Il faut d'ailleurs noter que certains auteurs récents, étudiant systématiquement d'autres anomalies apparamment isolées, telles que les malformations rénales, les malformations génitales, les malformations vertébrales, ont constaté comme nous que très fréquemment ces anomalies s'associent à d'autres malformations, qui sont justement celles entrant dans la constitution du syndrome de régression caudale; parfois même, ils ont cité la symélie.

La réalité de ce syndrome a été prouvé par les travaux d'embryologie expérimentale d'Etienne WOLFF et d'ANCEL qui ont pu produire, à l'aide d'agents physiques ou d'agents chimiques, à la fois des sirènes et des régressions caudales de types variés. Mais si ces expériences semblent prouver le caractère embryopathique du syndrome de régression caudale, d'autres expériences ont montré que ce syndrome pouvait avoir une cause génétique (DUNN).

Au total donc, nous définissons le SYNDROME DE REGRESSION CAUDALE dans sa forme complète par :

- une malformation de la partie terminale de l'intestin,

- des malformations du tractus génital (alors que les gonades sont normales)

- des malformations de l'appareil urinaire, et spécialement des reins,

- des malformations du rachis,

- et des malformations éventuelles des membres inférieurs.

Dans le cas des sirènes, le syndrome est maximum, et comporte une réunion et une rotation caractéristique des membres inférieurs. Celle-ci ne doit pas faire méconnaitre les autres éléments de cette monstruosité, car ce sont justement tous les autres constituants du syndrome de régression caudale.

Dans les imperforations anales, le syndrome de régression caudale est habituellement très incomplet, lorsque seul cet élément existe. Mais bien souvent, on peut trouver d'autres éléments du syndrome, qu'il faut savoir rechercher.

Les différents aspects du syndrome de régression caudale nous paraissent donc être des formes de transition entre les imperforations anales et les sirènes. Il existe d'ailleurs encore un échelon intermédiaire entre les formes complètes de la régression caudale et les sirènes : les sirénoïdes anchipodes, chez lesquels, bien que les membres inférieurs soient séparés, il existe de graves altérations des membres inférieurs, en particulier une rotation en dehors, qui est, on l'a vu, l'un des deux éléments caractéristiques

de la symélie.

Ainsi, nous pensons qu'il y a une différence de DEGRE ET NON DE NATURE entre les sirènes et les malformés de l'anus et du rectum.

Le syndrome de régression caudale tel que nous le concevons peut d'ailleurs réaliser d'autres aspects que l'imperforation anale ou la sirène : c'est ainsi que LES MONSTRES MONOMELES nous semblent être des exemples de régression caudale unilatérale, et qu'on peut observer des cas de régression caudale ne portant que sur le rachis (dont l'agénésie du sacrum, réalisant la dystrophie cruro-fessière de FOIX & HILLEMAND), ou n'atteignant que les systèmes urinaire ou génital. LOUSTALOT fait aussi rentrer dans ce cadre les FENTES VENTRALES.

En tératologie humaine, les CAUSES DE CE SYNDROME de régression caudale nous échappent le plus souvent; il existe des observations où le mécanisme génétique est indiscutable, tout comme les travaux expérimentaux de DUNN. Ailleurs, on a pu incriminer avec certitude une maladie infectieuse virale. Il est très possible que l'irradiation pendant la gestation puisse expliquer certains cas. Enfin, les carences vitaminiques, des déséquilibres alimentaires ou l'introduction de substances chimiques dans l'organisme pourraient fort bien avoir un rôle (travaux du Professeur GIROUD et de son école).

LE MECANISME DU SYNDROME est également inconnu. Nous dirons toutefois que nous sommes séduits par l'hypothèse de KEMPMEIER, qui pense que la régression caudale est déterminée par une anomalie des vaisseaux du cordon ombilical : cet auteur remarque en effet que chez les sirènes, il n'y a ordinairement qu'une seule artère ombilicale, qui va vers la partie céphalique de l'embryon. La moitié inférieure du corps serait donc peu vascularisée, d'où le défaut de développement du bourgeon caudal.

Nous pensons que notre travail permettra d'une part de rendre intelligible un ensemble de malformations qui n'est anarchique qu'en apparence, et d'autre part, d'un point de vue plus pratique, de savoir quelles sont les malformations associées les plus fréquentes qu'il convient de rechercher systématiquement chez les enfants porteurs d'une malformation ano-rectale.

Il faut en effet :

- étudier avec soin le RACHIS, ce qui est toujours possible sur de bons clichés, même si l'on doit intervenir d'urgence.

- Au cours des interventions, examiner les organes génitaux internes, répérer les URETERES, à la recherche d'une ectasie, chercher un REIN ECTOPIQUE.

- En dehors des cas d'urgence,

  . Faire une urographie intra-veineuse, suivie d'une pyélographie si le rein n'est pas injecté;

  . Et faire une colpographie chez la fillette.

- En cas de décès du patient, l'autopsie sera complète, c'est à dire donnant des précisions sur l'intestin, le système urinaire, les organes génitaux internes et si possible sur le rachis, s'il n'a pas été radiographié.

Ce bilan morphologique est indispensable, d'une part parce qu'il permet une observation complète, mais surtout pour dépister les lésions associées qui sont si fréquentes, qui peuvent dicter une conduite thérapeutique complémentaire, qui permettent de faire un pronostic vital (devant des lésions rénales) ou un pronostic fonctionnel (organes génitaux féminins, agénésie sacrée), et qui dans les plus mauvais cas enfin, permettent d'expliquer une mort post-opératoire.

Si nous avons centré essentiellement cette étude sur les malformations ano-rectales, il nous faut cepedant rappeler que celles-ci ne constituent qu'un des éléments du syndrome de régression caudale. Les chirurgiens infantiles, les urologues, les gynécologues ou les orthopédistes peuvent avoir l'occasion d'observer, à titre d'anomalies apparemment isolées, d'autres éléments caractéristiques de ce syndrome, car il semble utile de le leur faire connaitre, afin qu'ils sachent quelles sont les malformations éventuellement associées qu'ils doivent rechercher de manière systématique.

. . . . . .

-:-:-:-:-:-:-:-

PLANCHE I

Notre sirène vue de face

En détail, le membre inférieur. On voit que la face plantaire regarde en avant

PLANCHE II

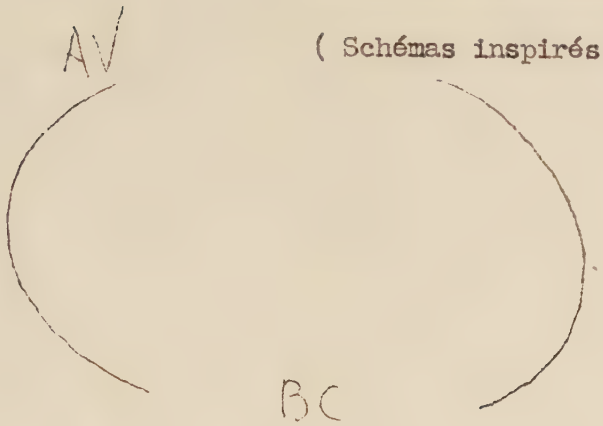
Notre sirène, vue de profil.

En détail, le membre inférieur.

PIANCHE III

MECANISME DE LA SYMELIE

(Schémas inspirés du Professeur GIROUD)



Les palettes qui représentent l'ébauche des membres inférieurs sont éloignées l'une de l'autre, séparées par le bourgeon caudal.

Dans ces deux schémas, nous avons supposé une réduction progressive du bourgeon caudal : les palettes des membres inférieurs se rapprochent progressivement l'une de l'autre par leur bord caudal.

Dans la symélie, les 2 palettes sont réunies par leur bord caudal. C'est du bord caudal que provient le 5è orteil ici interne (normalement externe) et du bord cranial que provient le gros orteil (interne normalement, mais externe chez les sirènes)

PIANCHE IV

FORMATION DE IA SYMPODIE

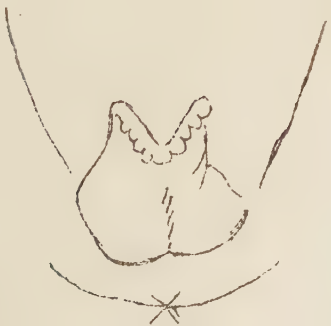
Embryon normal

25 mm

55-60 jours

Réduction du bourgeon caudal

Evolution normal des membres



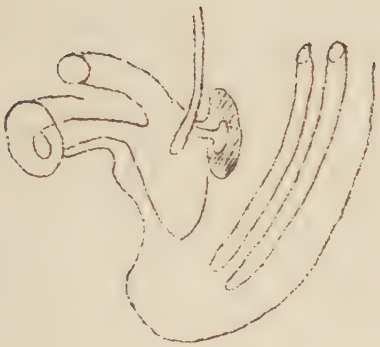
On voit comment le Ier orteil, qui est interne normalement, devient externe chez les sirènes.

PLANCHE V

LES ELEMENTS VISCERAUX DU SYNDROME DE REGRESSION CAUDALE

I° - Tout ce qui constitue la région caudale :

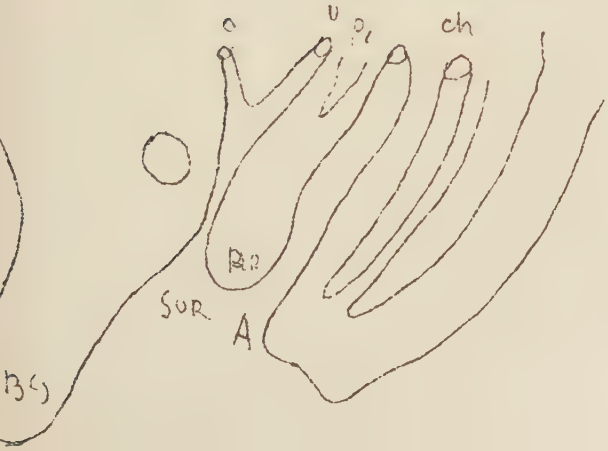
le cloaque, l'ouraque, l'éperon périnéal, le rein, la chorde

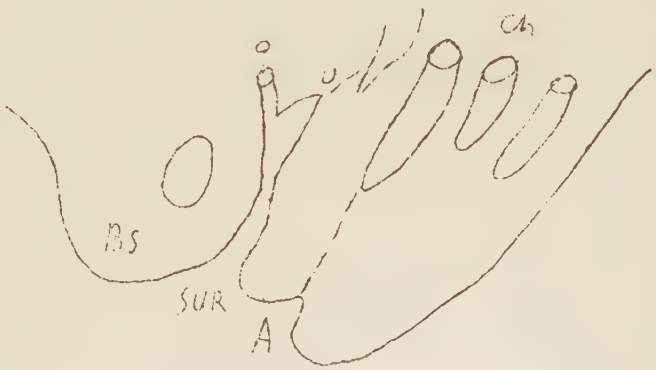


En regard des éléments viscéraux, la palette du membre inférieur.

2° - Les éléments viscéraux de la région caudale à un stade plus avancé : le périné a clivé le cloaque en rectum et sinus uro-génital.

En regard, un schéma des éléments viscéraux du syndrome de régression caudale : atrophie du bourgeon génital, atrésie de l'uretère, imperforation anale et agénésie de la chorde dans sa partie basse.





Vu, le Président de Thèse :

Professeur GIROUD

Vu, le Doyen de la Faculté :

Professeur L. BINET

Vu, et permis d'imprimer

Le Recteur de l'Académie de Paris :

J. SARRAILH

B I B L I O G R A P H I E

Les titres énoncés incomplets ou résumés ne mentionnent que le caractère qui nous intéresse ici sont marqués entre parenthèses.

AIEZAIS & RISS
Marseille Médical, I07, p. 234
(Description d'une sirène)

ALI
Nederlandsch Tijdscnift voon Geneeskunde 2, 6, I956
(Une sirène)

ANCEL P.
Cptes R An Soc Biol I952 p 668
Réalisation de la symélie chez l'embryon de poule par injection localisée de colchicine.

AUDIBERT
Toulouse Med I903 - T. I29
(Une sirène)

BANCHIERI
Minerva Pédiatrica Torino I957, 9 N° I3
Sopra un rarissimo caso di anomalie congenite associate uro génitale.

BARDINET
I838 - Bul Soc Anat Paris T I3
Observation tératologique d'une sirène.

BERMAN
I938 - 66 II S G O
Congenital anomalies of the rectum & anus.

BILL - JOHNSON
S G O I958 I06 p 643
Failures of the rectum opening as a cause of most cases of imperf anus.

BLUMEL, EVANS & EGGERS
JI Bone & Jt Sug 4I A 3 (Avril I959)
Agénésie complète ou partielle du sacrum avec anomalies associées.

BRADHAM
Surgery (St Louis) I958 44 N° 3
(Imperforate anus)

BRAYTON NORRIS
S G Obst I958 Décembre
(Imperforate anus)

BRENNER
Sur Gyn Obst I9I5 20 p 585
Congenital defect of the anus & rectum

BROWNE D.
An Roy Col Sirg I95I 8 p I73
Some congenital difformities of the rectum, anus, vagina & urethra.

BRUNI
II Lattente Juin I959
(Un cas de sirène)

BUTCHER
Arch. Surg mai I953
Abdomino-périnéal opération for high imperf. anus in the newborn.

CARPENTIER & POTTER
Am Jl Obst & Gyn I959, 78 p 235
Sexe nucléaire & malformations génitales dans 48 observations d'agénésie rénale bilat.

CAZIN
I87I Bul Soc Anat Paris T 6, 5ème série
(Une sirène)

CROWELL & DUBIN
Surg 7 p 529 I945
Congenit. anomalies of the anus & rectum

COCHRANE - SAUNDERS
Jl Urol I942 47 p 8I0
Rare anomalie of penis associated with imperforate anus.

COHN - MURPHY
An of Surg I956 I43 N° 4
(Imperf anus et aplasie vaginale)

CRUVEILHIER
Anatomie Pathologique I846

DARESTE
I902 Production des Monstruosités

DAVIS & FELL
Am Jl Dis child I950 80 (79)
Double hydrométrocolpos & imperforate anus in newborn infant.

DESFOSSES & MOUCHET
I924 II (6I) Rev d'Orthopédie
Un cas de dystrophie vésico-cruoro-jambière

DMYTRICK
Arch Surg I945 50 p 253
(Congenital malform. of anus & rectum)

DONOVAN - BROWNE
An of Surg I958 I47 N° 2
(Imperforate anus)

DUHAMEL B
Chirurgie du Nouveau Né et du Nourrisson
Masson Paris I953

DUHAMEL B
Technique chirurgicale infantile
Masson Paris I957

DUHAMEL B
Archives Frses de Pédiatrie, T XV, N° 4 (I959), p 534

DUHAMEL B
Communication à la Sté Fse Chirurgie Infantile (I2-3-60)

DUMONT
Gyn Obst T 54 N° 5 I955 p 632
Grossesses et oreillons

DUNN
Jl Expérim. Zool I947, I04

DUPAS & BADELON
An d'Ana Path I934 T 2 p 205
(Une sirène)

ECKERLE
Am Jl Surg 82 I95I p 65I
(Congénit anormal of anus, rectum & sigmoïde colon)

FELLER & STERNBERG
I08, I939 p 283
Zeitschnift für Anatomie

FRACCARO - VERGA
Folia Hered Path I955 5II p 5I
(Une sirène)

FRASER A
Jl dis child I95I 82 p. 593
(Action tératogène des hormones sexuelles)

FREEDMAN
Brit Jl Surg I950 p 299
Congenital absence of the sacrum

GADOW
Cambridge University press I933
Evol of the vertebral colum.

GARRET - YUNDI
Jl of Urol (Baltimore) mars I958
Urologic complic of imperforate anus.

GAUTIER & GUYOT
Bull Fed Soc Gyn Obst T 7 N° 2 I955
Anus vulvaire et anomalies des organes génitaux.

GEOFFROY SAINT HILAIRE Isidore
(Sur les monstruosités)
Baillière, Paris I836

GERNEZ & TISON
An d'Ana Path I6 Mars I939 p 370
Agénésie gros intestin chez un nouveau-né présentat une imperforation anale.

GILLEPSIE
Brit Jl Radiol I949 32 p 270
Signifiance of congenital lombo-sacral abnormalities

GIROUD & LEFEBVRE
An Nutr Alim I957 II p I5
Déficiences nutritionnelles tératogènes

GIROUD & LEFEBVRE
Eléments d'Embryologie, I957

GLUECKSON, SCHOENHEIMER & DUNN
Anat Rec I945 T 92 (p. 20I)
Sirènes, aprosopes & anomalies intestinales chez la souris.

HAMM-HARLIN
New York J. Med I953 53 p. 56I
Imperforate anus associated with urinary tract fistula

HAMSA
Arch Surg Avril I935 30 (p. 657)
Congénital absence of sacrum

HARKEM
Surg I942 II p 422
(Congénital malformations of the anus & rectum)

HENDRY-KOHIER
J Obst Gyn Brit Empire I956 63 p 865
(Une sirène)

HENLEY - HYMAN
An J Dis Child I953 86 p. 795
Absence de muscles abdominaux : anomalies génito-urinaires
& déficiences nerveuses du pelvis.

HILSON
Brit Med Jl I957 p. 2785
(Malformations de l'oreille et agénésie rénale)

HIRST - PIERSOL
Philadelphie, Léa Brothers I89I
Human monstruosities

IRRMANN & MULIER
Bul Soc Obst & Gyn Avril I935 24 p 30I
A propos d'un cas d'imperforation anale

JOLLY & Coll
Arch of Dis of Child I958 33 p 226
(Une sirène)

JOYEUX
Thèse Lille I9II-I9I2
(Malformations ano-rectales)

KEMPMEIER

Anat Rec I927 34 p 365
(Sur les sirènes)

KEITH

Brith M Jl I908 é (p. I736)
Malf of the hind end off the body

KIJAEV

Pédiatrica Moskova I957 35 N° II, Nov p 62

KOHLER - ZIMMER

Delachaux & Niestlé, Neuchatel I956 Roentgenlogie.

IADD & GROSS

Am J Surg I934 23 p I67
(Congenital malf rectum & anus)

IATTIMER

Jl Urol Vol 79 N° 2 Fev 58 p 343
(Une sirène)

IE DOUBIE

Traité des variations du rachis
Vigot Paris I9I2

IEE

Am Jl Dis Child I944 68 p I82
Congenital anomalies of lower part of the rectum

LOUSTALOT

Acta anat I950 9 p 366
Malformation of caudal extremity of the body : communication on the probleme of sirénoid malf.

MADDISON - LEE

Am Jl Dis Child I944 68 p I82
(Malformations ano-rectales)

MAZZA

Folia Heredit Pathol Vol 7 Fas 2 Avril I958

MC CELIAR & WILLIAMS JAMA

I945 I27 p 330
Congenit recto-perineal first associated with congenit absence of vagina

MAYO & RICE

Surg I950 27 p 485
Anorectal abnormalities

MARTIN Nicolas
Thèse Paris I959
(Anomalies du nombre des vertèbres)

METRICK, BROWNE & ROSENBLUM
Pediatrics I957 I9 p I043
Absence de musculature abdominale et anomalies associées.

MOORE & LAWRENCE
S G O I952 95 p 28I
Congénital malf ano-rectales, part II associated anomalies
(série de I20 cas)

MOYSON F.
Acta Chirurgica Belgica I956 55 N° 7 (oct)
Malformations du rectum et des organes génito-urinaires

NAU
Thèse Paris I904
Scolioses congénitales

NAUD
Arch. Frse Ped I954 II N° I
Un cas curieux d'exstrophies vésicale avec anomalie de la région ano-génitale

NICOLAI
Jl of Urol vol 78 N° 4 Oct I957
Ano-rectal malf & associated urinary fistulas (I00 cas)

NORRIS, BROPHY & BRAYTON
S G O I949 88 p 623
Imperforate anus

ORLOFF
Jl Pediatr I954 45 p 3I6
Contrib on congenital anomalies of the anus & rectum.

PALMER
Canadian M Assoc Jl (Toronto) I956 74 N° II I°j
Congenital malf of the anus

PARKKULAINEN
Annales Pediatricae Fennia I957 vol 3 fas I
Sacrococcygéal & urolog. anomalies in connection with malf. of the anus.

PARIS & CHRISTIANS
Pédiatrie (Lyon) I957 I2 p 458
Mégarectum par sténose congénitale de l'anus associée à agénésie partielle du sacrum.

POTTER Edith
I952 Ana Path du nouveau-né et du foetus

PROCHIANTZ
Sem Hop 3-57 vol II N° 5-6
(Malformations ano-rectales)

POUZET
Lyon Chirurgical I938, 35 p 37I
Anomalies de développement du sacrum

POTTER
Am Jl Surg 3I p I72 Janv I936
Aectopia vesical imperforate rectum & anus true hermaphrodism
& other abnormalities

PETIT
SHP I6-38 Février I940
(Imperforations anales)

POTTS, RICKERS & DEBŒRS
An Surg I954 I40 p 38I
Imperf. anus with fistula

QUINSIAND
Boston M & S Jl I87 I922 p 870
Atresia & imperf anus

RHOADES, PIPES & RANDALL
An of Surg I27, 3 p 552 mars I948
Imperf anus

ROBERT
Gyn Obst (Bul Fed Soc) T 7 N° 2 bis I955 p 7I
Malformation vagin

ROSENBIATT - GUSTAVSON
Am Jl of Surg I958 N° 2 aout
Malf anus & rectum

SANFORD - WARTHER
Clinical proced of child Hop Vol 8 N° 2 Fev 52
Imperforate anus & associated malformations

SANTULLI
S G O I952 95 p 60I
Malformations ano-rectales (traitement)

SCHINZ
Traité de Radiologie

SCOTT - SWENSON
An of Surg Septbre 59
Imperforate anus

SINCLAIR & DUREN
Arch Surg I94I, 43

SMITH & BOONE ..
AMA Arch of Surg 2-57 (vol 74)
Ectopic urethral anus un recto urethral fistula

SNOECK & GHILAIN
Gyn Obst (Fed Fse Soc) T 7 N° 2 bis I955 p 4
Développement du cloaque et de ses dérivés.

RENCE
Jl Urol 7I p 453 avril I954
Anomalies et complications du tractus urogénital dans les imperforations anales.

STALIUS
Surg Juil 53 34 (p I)
Malf rectum. Fistules recto-vaginale

STEPHENS
Australian & New Zealand Jl Surg I953 22 p I6I
Imperf anale

STONE
Arch Surg I04 p 65I I936
Imperf anus with recto-vaginal cloaca

TRIBEDI - BARUA
Indian J Med Assoc 22/I2 p 503 I953
(Sirènes)

TORGERSEN
Acta Radiol. I948, 29 p 3II
Anomalies of the spine & anomalies of viscera & constitution

TUCHMANN DUPIESSIS, LEFEBVRE, BOISSET & Coll
Arch Fse Ped T I6 N° 4 I959 (école du Professeur GIROUD)
Action tératogène de l'acide x méthyfolique sur diverses espèces.

VERGA
Folia Hered Path I955 4 p 327
Agénésie rénale bilatérale

WENDT Herbert
Denöel I959
Ils n'étaient pas dans l'arche.

WILLIAMS & NIXON
S G O 1957 , 84 p 105
Agénésis of the sacrum

WOLFF Etienne
Arch. d'Anat d'Histol & d'Embryol 22, I, 1936
Reproduction expérimentale de sirènes

YSNARD
Thèse Nancy 1942
Quelques observations d'Imperf anales & lésions génitales associées.

YOUNG.
JAMA 107, 1936 p 1448
Imperforation anale avec hypospadias

ZELIGS
Arch Surg 41 p 1220, 1940
Congénital absence of the sacrum.

. . . . . .

-:-:-:-:-:-:-:-

AGEMP
POLYCOPIE
8, rue Dante
PARIS-V•
Téléphone : ODÉon 58-90